

衛生福利部罕見疾病及藥物審議會
第 67 次會議紀錄

時間：111 年 9 月 16 日（星期五）上午 9 時 30 分

地點：本部 205 會議室及視訊會議

主席：王主任委員必勝

紀錄：徐技士惠卿

出席委員：李委員伯璋（張副組長惠萍代）、吳委員秀梅（林專門委員
意筑代）、吳委員昭軍

視訊委員：林委員秀娟、林委員炫沛、邱委員寶琴、黃委員英霓、黃
委員碧桃、郭委員鐘金、陳委員珮蓉、陳委員莉茵、彭委
員純芝、蔡委員輔仁、遲委員景上

請假委員：吳委員瑞美、葉委員建宏、康委員照洲

列席單位及人員：

本部食品藥物管理署 黃科長玫甄、劉副審查員思岑

本部中央健康保險署 陳科員珽如

本部國民健康署 魏副署長璽倫、林組長宜靜、陳簡任技正
麗娟、張科長櫻淳、藍技正佳斐、沙科員
芸飛、陳曼緯

壹、主席致詞

貳、確認第 66 次會議紀錄。

決定：確定。

參、報告案

第一案：第 66 次會議決議追蹤辦理情形。

決定：序號 1「修訂罕見疾病審議認定原則」案、序號 2「建議修訂全民健康保險藥品給付規定 3.3.13 之『法布瑞氏症心臟變異型心臟功能評估指標表』」案，同意解除列管。

肆、審議案（共 10 案）

第一案

提案單位：國民健康署

案由：各單位函請審查列入罕見疾病名單（原發型高草酸鹽尿症、芬蘭型先天性腎病症候群 Schaaf Yang 綜合症，共 3 案），提請討論。

決議：同意第 71 次「罕見疾病及藥物審議會-醫療小組」審查結果。

- 一、新增列入罕病(1 項)：原發型高草酸鹽尿症 (Primary Hyperoxaluria)，ICD-10 編碼為「E72.53」，疾病分類為「A 先天性代謝異常」，審查基準表及送審資料表如附件 1-1~1-2。續依程序辦理預、公告事宜。
- 二、暫不列入罕病(2 項)：芬蘭型先天性腎病症候群 (Congenital Nephrotic Syndrome, Finnish type)、Schaaf Yang 綜合症 (Schaaf Yang Syndrome)。另函復申請單位審查意見，俟修正相關資料後再送審查。
- 三、另請國健署於「罕見疾病專家諮詢會議」討論，將 Schaaf Yang 綜合症納入 Prader-Willi Syndrome 之妥適性。

第二案

提案單位：國民健康署

案由：建議修正「罕見疾病審議認定原則」(草案)及辦理發布案，提請討論。

決議：同意第 71 次「罕見疾病及藥物審議會-醫療小組」會議決議，通過修正「罕見疾病審議認定原則」(附件 2)，請國健署依行政程序法第 160 條第 2 項規定辦理後續發布事宜。

第三案

提案單位：國民健康署

案由：為辦理罕見疾病支持性及緩和性照護補助，制訂血糖試紙/採血針及裝置假牙等 2 項之補助作業說明(草案)一案，提請討論。

決議：同意第 71 次「罕見疾病及藥物審議會-醫療小組」會議決議，通過「肝醣儲積症等 9 項需監測血糖之罕見疾病病人血糖試紙/採血針補助作業說明」及「外胚層增生不良症及色素失調症等 2 項罕見疾病原發性缺牙病人裝置假牙補助作業說明」(附件 3-1~3-2)，其補助金額、對象、項目及標準由國健署踐行公告程序。

第四案

提案單位：國民健康署

案由：罕見疾病個案通報審查基準 (Rubinstein-Taybi 氏症候群、軟骨發育不全症、神經纖維瘤症候群第二型、腦腱性黃瘤症、脊髓性肌肉萎縮症，共 5 案)，提請討論。

決議：同意第 71 次「罕見疾病及藥物審議會-醫療小組」會議決議，通過審查基準表及送審資料表(附件 4-1~4-10)，並公告國健署網站提供參考。

第五案

提案單位：國民健康署

案由：檢視「性聯遺傳型低磷酸鹽佝僂症」個案通報審查基準施行情形，提請討論。

決議：同意第 71 次「罕見疾病及藥物審議會-醫療小組」會議決議，通過修正審查基準表及送審資料表(附件 5-1~5-2)，並公告國健署網站提供參考。

第六案

提案單位：國民健康署

案由：修正罕見疾病 (脊髓性肌肉萎縮症、Dravet 症候群) 之 ICD-10-CM 診斷碼案，提請討論。

決議：同意第 71 次「罕見疾病及藥物審議會-醫療小組」會議決議，通過修正 2 項疾病 ICD-10-CM 診斷碼，脊髓性肌肉萎縮症為

「G12.0、G12.1」、Dravet 症候群為「G40.803、G40.804」。另罕見疾病系統之疾病代碼對照同步更新為修訂後之疾病 ICD-10-CM 診斷碼，惟不溯及舊案。

第七案

提案單位：國民健康署

案由：修訂「罕見疾病國際醫療合作代行檢驗服務方案」相關作業流程，提請討論。

決議：同意第 71 次「罕見疾病及藥物審議會-醫療小組」會議決議，通過修正 3 項作業流程說明(附件 6-1~6-3)，刪除快速審核條件，並公告國健署網站提供參考。

第八案

提案單位：食品藥物管理署

案由：罕見疾病藥物認定(共 1 案)，提請討論。

決議：同意第 123 次「罕見疾病及藥物審議會-藥物小組」會議決議，「微功商行有限公司」申請新成分「RAVICTI」(主成分：Glycerol phenylbutyrate，口服液劑，1.1 g/ml)罕見疾病藥物認定案，同意認定，認定適應症：「本品用於不能藉由限制蛋白質的攝入和/或單純補充氨基酸控制的尿素循環代謝異常(UCDs)病人的長期輔助治療，包括 carbamoyl phosphate synthetase (CPS) I 缺乏症、鳥胺酸氨甲醯基轉移酶(ornithine carbamoyltransferase (OTC))缺乏症、argininosuccinate synthetase (ASS) 缺乏症、argininosuccinate lyase (ASL) 缺乏症、arginase (ARG) I 缺乏症和 ornithine translocase 缺失引起之高鳥胺酸血症 - 高氨血症 - 高瓜胺酸血症症候群(hyperornithinaemia-hyperammonaemia homocitrullinuria syndrome; HHH)」。請食藥署依程序辦理預、公告程序。

第九案

提案單位：食品藥物管理署

案由：罕見疾病藥物查驗登記案、適應症變更案(共 4 案)，提請討論。

決議：同意第 123 次、第 124 次及第 125 次「罕見疾病及藥物審議會-藥物小組」會議決議，請食藥署依程序辦理預、公告程序。

一、「嬌生股份有限公司」申請新成分「PONVORY」(主成分：Ponesimod, film-coated tablet, 2 mg、3 mg、4 mg、5 mg、6 mg、7 mg、8 mg、9 mg、10 mg、20 mg) 罕見疾病藥物查驗登記案，同意查驗登記，核定適應症：「1. 成人復發緩解型多發性硬化症(relapsing-remitting multiple sclerosis, RRMS)。2. 成人活動性次發進展型多發性硬化症 (active secondary progressive multiple sclerosis, active SPMS)」。

二、「台灣武田藥品工業股份有限公司」申請新成分「喜寶寧注射劑」(主成分：Human protein C, Powder and Solvent for Solution for Injection, 100 IU/mL) 罕見疾病藥物查驗登記案，同意查驗登記，核定適應症：「適用於嚴重先天性蛋白質 C 缺乏症的病人，預防和治療靜脈血栓及猛爆性紫斑(purpura fulminans)」。

三、「台灣大昌華嘉股份有限公司」申請新療效及新單位含量「妥立瑞輸注液 100 毫克/毫升」(主成分：Ravulizumab, concentrate for solution for infusion, 100mg/ml) 罕見疾病藥物查驗登記案，同意查驗登記，核定適應症：「治療陣發性夜間血紅素尿症病人。治療非典型性尿毒溶血症候群病人。使用限制：ULTOMIRIS 不可用於治療與產志賀毒素大腸桿菌相關之溶血性尿症候群(STEC-HUS)」。

四、「台灣諾華股份有限公司」申請「諾建生靜脈懸液注射劑」(衛部罕菌疫輸字第 000029 號) (主成分：Onasemnogene abeparvovec, solution for intravenous infusion, 2×10^{13} vg/ml) 罕見疾病藥物適應症變更案，同意變更適應症，核定適應症：「治療 2 歲以下，經基因確診之 SMA 脊髓性肌肉萎縮症病人，其 SMN2 為 2 或 3 套，但不適用於已使用呼吸器每天 12 小時以上且連續超過 30 天者。」

核准但書：針對年齡超過 6 個月大之 SMA 病人，目前

ZOLGENSMA®的治療經驗有限，請廠商持續於本品上市後風險管理計畫中進行安全性監測，並應依照安全性監測結果，評估是否調整上市後風險管理計畫內容或使用劑量，特別是針對年齡較大、體重較重的病人。

第十案

提案單位：國民健康署

案由：為辦理罕見疾病支持性及緩和性照護補助，制定「遺傳性表皮分解性水皰症等 3 項罕見疾病原發性皮膚病變病人傷口照護敷料補助作業說明」（草案）一案，提請討論。

決議：本案經第 71 次「罕見疾病及藥物審議會-醫療小組」會議及專家會議討論修正並書面徵詢醫療小組委員意見完竣，同意通過「遺傳性表皮分解性水皰症等 3 項罕見疾病原發性皮膚病變病人傷口照護敷料補助作業說明」（附件 7），其補助金額、對象、項目及標準由國健署踐行公告程序。

伍、臨時動議：無。

陸、散會：上午 10 時 20 分。

附件 1-1、原發型高草酸鹽尿症 (Primary Hyperoxaluria) 個案通報審查基準 (審查基準表)

衛生福利部國民健康署「罕見疾病個案通報審查基準機制」(審查基準表)

-原發型高草酸鹽尿症[Primary Hyperoxaluria]-

<p>應檢附資料</p> <p>1. 病歷資料: 包含臨床病史、身體臨床檢查與系統回顧與詳細家族史病歷資料 (必要)</p> <p>2. 血液及尿液生化檢查報告(必要)</p> <p>3. 影像學檢查 (必要)</p> <p>4. 基因檢測報告 (必要)</p>	
↓	
<p>臨床病史(必要)</p> <p><input type="checkbox"/> 發病年齡 (Age at disease onset) _____ 歲</p> <p><input type="checkbox"/> 家族史 (Family history) <input type="checkbox"/> 有 <input type="checkbox"/> 無</p>	
↓	
<p>身體臨床檢查與系統回顧(必要)</p> <p>腎臟 (必要, 至少一項)</p> <p><input type="checkbox"/> 血尿 (Hematuria)</p> <p><input type="checkbox"/> 蛋白尿 (Proteinuria)</p> <p><input type="checkbox"/> 腎功能 (Renal function)</p>	<p>其他器官侵犯 (選擇)</p> <p><input type="checkbox"/> 皮膚</p> <p><input type="checkbox"/> 眼睛視網膜</p> <p><input type="checkbox"/> 心臟血管與中樞神經系統</p> <p><input type="checkbox"/> 其他 _____</p>
↓	
<p>血液及尿液生化檢查報告 (必要)</p> <p><input type="checkbox"/> 血液生化檢查報告 (必要) <input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 異常 _____</p> <p><input type="checkbox"/> 尿液檢查報告 (必要) <input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 異常 _____</p>	
↓	
<p>影像學檢查 (必要)</p> <p><input type="checkbox"/> 腎臟超音波 (必要) <input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 異常 _____</p>	
↓	
<p>基因檢測報告(必要)</p> <p>必須找到符合遺傳疾病, 下列其中一個基因, 至少一個致病點位</p> <p><input type="checkbox"/> AGXT</p> <p><input type="checkbox"/> GRHPR</p> <p><input type="checkbox"/> HOGA1</p>	
↓	
<p><input type="checkbox"/> 確定診斷為原發型高草酸鹽尿症</p>	

參考文獻

1. Hopp K, Cogal A, Bergstralh E, et al. Phenotype-genotype correlations and estimated carrier frequencies of primary hyperoxaluria. *J. Am. Soc. Nephrol.* 2015;26:2559-2570.
2. Cochat P, Rumsby G. Primary hyperoxaluria. *N Engl J Med.* 2013;369:649-658
3. Jacob DE, Grohe B, Gebner M, Beck BB, Hoppe B. Kidney stones in primary hyperoxaluria: new lessons learnt. *PLoS.* 2013;8:e70617.

附件 1-2、原發型高草酸鹽尿症 (Primary Hyperoxaluria) 個案通報審查基準 (送審資料表)

衛生福利部國民健康署「罕見疾病個案通報審查基準機制」(送審資料表)

-原發型高草酸鹽尿症[Primary Hyperoxaluria]-

1. 病歷資料：包含臨床病史、詳細家族史及系統回顧之病歷資料 (必要)
2. 血液及尿液生化檢查報告(必要)
3. 影像學檢查 (必要)
4. 基因檢測報告 (必要)

項目	填寫部分
<p>A. 病歷資料 包含病史(含臨床表徵、發病年齡、家族史)、身體檢查(必要)</p>	<p>病史 <input type="checkbox"/> 發病年齡 (Age at disease onset) _____ 歲 <input type="checkbox"/> 家族史 (Family history) <input type="checkbox"/> 有 <input type="checkbox"/> 無 主要表徵 (早期) 腎臟(必要，至少一項) <input type="checkbox"/> 血尿 (Hematuria) <input type="checkbox"/> 蛋白尿 (Proteinuria) <input type="checkbox"/> 腎功能 (Renal function) 次要表徵 (晚期) 其他器官侵犯(選擇) <input type="checkbox"/> 皮膚 <input type="checkbox"/> 眼睛視網膜 <input type="checkbox"/> 心臟血管與中樞神經系統 <input type="checkbox"/> 其他 _____</p>
<p>B. 血液及尿液生化檢查報告(必要) (請附相關檢驗資料)</p>	<p>血液 ALT _____ U/L <input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 異常 ASLT _____ U/L <input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 異常 BUN _____ mg/dL <input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 異常 Cr _____ mg/dL <input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 異常 尿鈣 Ca/Cr _____ <input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 異常 尿液有機酸 Oxalate <input type="checkbox"/> 出現 <input type="checkbox"/> 未檢出 Glycolic acid (glycolate) <input type="checkbox"/> 出現 <input type="checkbox"/> 未檢出</p>
<p>C. 影像學檢查 (必要) (請附相關檢驗資料)</p>	<p>腎臟超音波 <input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 異常 _____</p>
<p>D. 基因檢測報告 (必要) (請附實驗室報告影本)</p>	<p>必須找到符合遺傳疾病，下列其中一個基因，至少一個致病點位 <input type="checkbox"/> AGXT <input type="checkbox"/> GRHPR <input type="checkbox"/> HOGA1</p>

附件 2、罕見疾病審議認定原則

一、為審議認定罕見疾病時之參考及協助促成共識，特訂定本原則。

二、罕見疾病及藥物審議會參考下列原則綜合討論並予以審議認定：

(一)罕見性：以疾病之盛行率萬分之一以下。

(二)疾病嚴重度：罹病時間長且嚴重威脅病人生命，倘未獲妥善治療及照顧，最嚴重將造成病人失能或致死。

(三)診斷、治療之困難性。

(四)遺傳因素與疾病之關聯性。

(五)遺傳諮詢有利於疾病防治。

(六)有下列情形之一者，得不予認定為罕見疾病：

1. 人為外在因素所造成之疾病或傷害，如重大交通事故、公害及食品中毒事件等。

2. 後天因素所引起之疾病或傷害，如傳染性疾病、後天免疫性疾病及其所引起之相關疾病等。

3. 癌症及其所引起之相關疾病等。

(七)其他特殊情形。

附件 3-1、肝醣儲積症等 9 項需監測血糖之罕見疾病病人血糖試紙/採血針補助作業說明

壹、補助對象：由醫事人員通報且經罕見疾病及藥物審議會或其醫療小組委員與專家審查通過在案之個案，經主治醫師評估，因罹患之罕見疾病須持續監測血糖者。(符合申請資格之罕見疾病名單詳如附件 1)

貳、申請相關規定：

一、補助項目及金額：每一項目之最高補助金額，低收入戶及中低收入戶為全額補助，其他一般戶民眾補助 80% 為上限，實際費用未達最高補助金額者，依實際費用補助之。每年最高補助金額如下表：

項目	每年最高補助金額		備註
	低收入戶及中低收入戶 (全額補助)	一般戶 (補助 80%)	
血糖試紙/ 採血針	15,000 元/年	12,000 元/年	1. 經審核通過核可效期為 3 年，期滿需再申請審查。 2. 血糖試紙/採血針須為通過衛生福利部食品藥物管理署查驗登記，並領有醫療器材許可證之品項，其中血糖試紙並須為全民健康保險收載品項。 3. 不補助採血筆及酒精棉片。

二、申請對象：罕見疾病病人診治之醫事機構為申請人。

三、申請作業流程：由診治之醫事機構提出補助案件申請，經審查後，由衛生福利部(國民健康署)函知醫事機構審查結果。審查通過案件之核可有效期限為 3 年，民眾於血糖試紙/採血針購買或結帳日後 3 個月內，將核銷文件寄送罕見疾病醫療補助專案辦公室辦理款項撥付。(詳細流程如附件 2)

(一)申請補助文件如下：

- 1.肝醣儲積症等9項需監測血糖之罕見疾病病人血糖試紙/採血針補助申請單。(附件3)
- 2.肝醣儲積症等9項需監測血糖之罕見疾病病人血糖試紙/採血針補助款申領暨同意書。(附件4)
- 3.個案病歷資料(如:病歷摘要、門診紀錄、診斷證明書等)。
- 4.最近6個月內2次HbA1c檢驗報告、最近一個月內血糖監測記錄及醫師評估意見。
- 5.其他檢附文件(如:低收入戶或中低收入戶證明等)。

(二)申請核銷文件如下：

- 1.肝醣儲積症等9項需監測血糖之罕見疾病病人血糖試紙/採血針補助款申領暨同意書(附件4)。
- 2.付款證明正本(如:購買收據或發票)。
- 3.補助款領據(附件5)。
- 4.證件及帳戶黏貼表(附件6)；本項應附資料包括：匯款帳戶存摺正面影本，若以法定代理人為領款人需另檢附其身分證正、反面影本、關係證明文件(如:戶籍謄本或戶口名簿影本)。前開資料於第1次核銷時檢附即可，但資料若有異動，於下次核銷時，需再次檢附更新後資料。
- 5.其他檢附文件。

四、其他注意事項：

- (一)血糖試紙/採血針之補助申請案，核可效期為自核定通過後3年，以年度計算，期滿需再次申請審查。
- (二)血糖試紙/採血針須為通過衛生福利部食品藥物管理署查驗登記，並領有醫療器材許可證之品項，其中血糖試紙並須為全民健康保險收載品項。
- (三)血糖試紙及採血針需至診治之醫事機構或全民健康保險特約藥局購買，並於申請文件「罕見疾病病人血糖試紙/採血針補助款申領暨

同意書」(附件 4)內註明欲前往購買之醫事機構。

- (四)為避免申請案件延宕，經行政檢視或審查結果文件未齊全之案件，若經通知後逾 3 個月仍未補齊者，則原始申請文件將退還予申請醫事機構，待備齊文件後再行申請。
- (五)罕見疾病病人若已接受政府或民間單位其他同性質補助或社會保險給付者，不得重複申請本項補助。
- (六)有關申請流程及表格等，請向罕見疾病專案辦公室索取或自衛生福利部國民健康署網站下載(網址：<http://www.hpa.gov.tw/健康主題/健康生活/罕見疾病醫療補助>)。如有相關問題請洽罕見疾病專案辦公室，聯絡資訊如下：

專線電話: (02)2545-9066

傳真電話: (02)2545-9166

地址: (10341)臺北市大同區長安西路 289 號 8 樓-1

電子郵件信箱: rare_disease@iisigroup.com

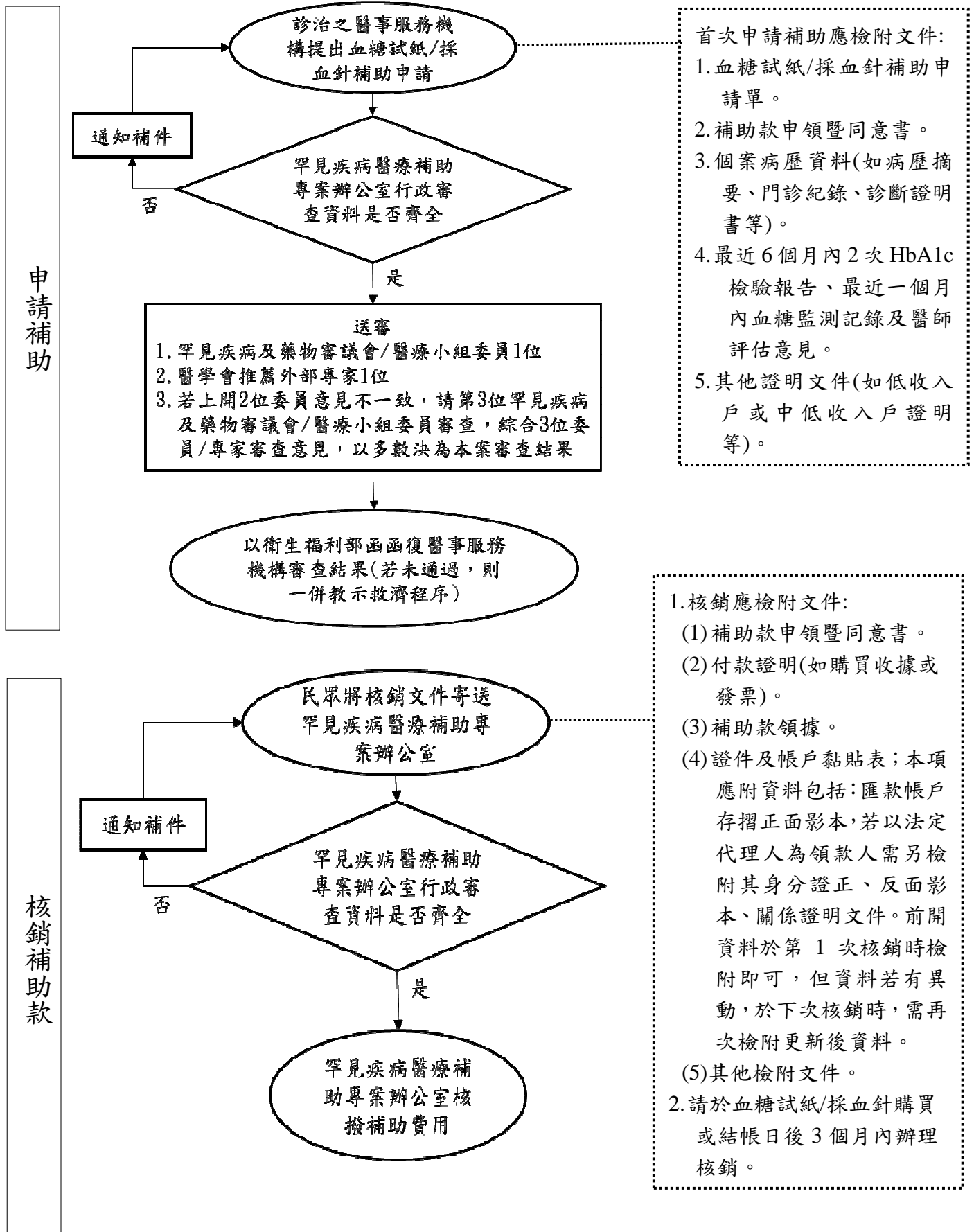
附件 1、符合血糖試紙/採血針補助申請資格之公告罕見疾病一覽表

序號	罕病分類號	中文病名	英文病名	ICD-10-CM
1	A4-02	肝醣儲積症	Glycogen storage disease	E74.09:type 0 E74.01:Type I E74.02:type II E74.03:type III E74.09:type IV E74.04:type V E74.09:type VI-XI E74.01:Von Gierke's
2	A6-01	粒線體缺陷	Mitochondrial defect	E88.40
3	A6-02	Kearns-Sayre 氏症候群	Kearns-Sayre syndrome	H49.811 H49.812 H49.813 H49.819
4	A11-06	先天性全身脂質營養不良症	Congenital generalized lipodystrophy	E88.1
5	L1-05	Bardet-Biedl 氏症候群	Bardet-Biedl syndrome	Q87.89
6	L1-06	Alstrom 氏症候群	Alsrtom syndrome	Q87.89
7	L1-07	持續性幼兒型胰島素過度分泌低血糖症	Persistent hyperinsulinemic hypoglycemia of infancy (PHHI)	E16.1
8	L1-08	Wolfram 氏症候群	Wolfram syndrome , DIDMOAD	E88.9
9	L1-15	永久性新生兒糖尿病	Permanent neonatal diabetes mellitus	P70.2

註:罹患上表所列罕見疾病，且因該疾病須持續監測血糖者，經審查通過後予以補助。

附件2. 肝醣儲積症等 9 項需監測血糖之罕見疾病病人

血糖試紙/採血針補助作業流程



附件 4、肝醣儲積症等 9 項需監測血糖之罕見疾病病人

血糖試紙/採血針補助款申領暨同意書

【本經費由菸品健康福利捐支應】

病人姓名：_____ 出生日期：_____年_____月_____日

身分證號：_____ 聯絡電話：_____

戶籍地址： 縣 鄉鎮 村 鄰 街 段 巷 弄 號 樓
市 市區 里 路

聯絡地址：同上； 縣 鄉鎮 村 鄰 街 段 巷 弄 號 樓
市 市區 里 路

家庭類別：一般；中低收入戶；低收入戶(中低收入戶、低收入戶請檢附證明文件)

1. 診治之醫事機構：_____ 病歷號碼：_____

2. 前往購買血糖試紙/採血針之醫事機構：

2-1. 同上

2-2. 其他：_____ 醫事機構代碼：_____ 【需為健保特約醫事機構(含藥局)】

3. 案件類別：

3-1. 新申請案件：

3-1-1. 申請補助期間_____年至_____年。

3-2. 已核可案件：(核准文號：_____)

3-2-1. 本年度申請次別：第 1 次申請；非第 1 次申請，為第_____次申請

3-2-2. 本次血糖試紙/採血針合計費用：新台幣_____元，其中
申請政府補助費用：新台幣_____元；病人自付金額：新台幣_____元

以下由病人或法定代理人填寫：

病人或法定代理人_____ (立同意書人)，經醫師詳細說明，已充分了解每日血糖監測之必要性，願意遵從醫師之指導，並已了解罕見疾病病人血糖試紙/採血針補助原則，同意自行負擔費用之 20% (政府補助 80%)。如為中低收入戶或低收入戶則免部份負擔，由政府全額補助。

且切結保證並未接受政府或民間單位其他同性質補助或社會保險給付，若有虛報不實，經查明者，願負法律責任，並同意放棄申請資格，及無條件繳回該項補助經費。

個案 (或法定代理人) 簽名：_____

身分證號碼：_____ 與個案關係：個案本人 法定代理人

審核結果註記(此欄由罕見疾病專案辦公室填寫)

本次補助金額：_____元(本案核定總金額：_____元，至
本次已累計申請：_____元)

附件 6、證件及帳戶黏貼表

【本經費由菸品健康福利捐支應】

戶籍謄本或戶口名簿影本黏貼處(請浮貼)

(若由法定代理人領取補助款，請檢附其身分證影本或關係證明文件，如戶籍謄本或戶口名簿影本)

法定代理人

【身分證】正面影本

黏貼處

(請浮貼，

如由個案本人領取補助款無需檢附)

法定代理人

【身分證】反面影本

黏貼處

(請浮貼，

如由個案本人領取補助款無需檢附)

匯款帳號存摺正面影本黏貼處

個案；法定代理人之帳戶，並請提供最新及正確之帳號以利後續撥款

(若影印不清楚，請自行補充手寫資料)

附件 3-2、外胚層增生不良症及色素失調症等 2 項罕見疾病原發性缺牙病人裝置假牙補助作業說明

附件 3-2

壹、補助對象：經醫事人員通報之罹患公告罕見疾病「外胚層增生不良症(Ectodermal Dysplasia)」或「色素失調症(Incontinentia Pigmenti)」患者合併原發性中、重度缺牙者，且有中度以上(含)咬合功能缺損者，且經罕見疾病及藥物審議會或其醫療小組委員與專家審查通過在案之個案。

貳、補助項目及標準：

一、全口乳牙 17 顆-20 顆者：不予補助。

二、乳牙口內 16 顆(含)牙齒以下，或恆牙(不包含第 3 大白齒)20 顆(含)牙齒以下重度缺牙者，且有中度以上(含)咬合功能缺損(咬合功能缺損等級如下附表)：

階段	年齡	裝置假牙類別	最高補助金額/頻率		備註
			低收入戶及中低收入戶(全額)	一般戶(80%補助)	
學齡前 (Preschool phase)	2 歲 6 個月~未滿 6 歲	1.上顎活動假牙	12,000 元/單顎、24,000 元/雙顎，每顎每 2 年最高補助 1 次	9,600 元/單顎、19,200 元/雙顎，每顎每 2 年最高補助 1 次	提供服務單位之治療醫師須具兒童牙科或贖復
		2.下顎活動假牙			
兒童期 (Childhood phase)	6 歲~未滿 12 歲	1.上顎活動假牙	12,000 元/單顎、24,000 元 / 雙顎，每顎每 1 年最高補助 1 次	9,600 元/單顎、19,200 元/雙顎，每顎每 1 年最高補助 1 次	補綴牙科專科醫師證書，或參與全民健康保險牙醫門診總
		2.下顎活動假牙			
青少年期 (Adolescence phase)	12 歲~未滿 18 歲	1.上顎臨時全口活動假牙	20,000 元/單顎、40,000/雙顎，每顎每 1 年最高補助 1 次	16,000 元/單顎、32,000 雙顎，每顎每 1 年最高補助 1 次	額特殊醫療服務計畫之院所。
		2.下顎臨時全口活動假牙			
		3.上顎臨時部分活動假牙	15,000 元/單顎、30,000 元/雙顎，每顎每 1 年最高補助 1 次	12,000 元/單顎、24,000 元/雙顎，每顎每 1 年最高補助 1 次	
		4.下顎臨時部分活動假牙			

階段	年齡	裝置假牙類別	最高補助金額/頻率		備註
			低收入戶及中低收入戶(全額)	一般戶(80%補助)	
成年期 (Adult phase)	18歲以上	1. 上顎全口活動假牙	50,000 元/單顎、100,000 元/雙顎，每顎每5年最高補助1次	40,000 元/單顎、80,000 元/雙顎，每顎每5年最高補助1次	提供服務單位治療醫師須具履復補綴牙科專科醫師證書，或參與全民健康保險牙醫門診總額特殊醫療服務計畫之院所。
		2. 下顎全口活動假牙			
		3. 上顎部分活動假牙	30,000 元/單顎、60,000 元/雙顎，每顎每5年最高補助1次	24,000 元/單顎、48,000 元/雙顎，每顎每5年最高補助1次	
		4. 下顎部分活動假牙			

三、恆牙(不包含第三大白齒)口內 21-24 顆牙齒中度缺牙者，且有中度以上(含)咬合功能缺損(咬合功能缺損等級如下附表)，補助標準：

階段	年齡	補助項目	最高補助金額/頻率		備註
			低收入戶及中低收入戶	一般戶	
青少年期 (Adolescence phase)	12歲~未滿18歲	1. 上顎臨時部分活動假牙	15,000 元/單顎、30,000 元/雙顎，每顎每1年最高補助1次	12,000 元/單顎、24,000 元/雙顎，每顎每1年最高補助1次	提供服務單位治療醫師須具兒童牙科或履復補綴牙科專科醫師證書，或參與全民健康保險牙醫門診總額特殊醫療服務計畫之院所。
		2. 下顎臨時部分活動假牙			
成年期 (Adult phase)	18歲以上	1. 上顎部分活動假牙	30,000 元/單顎、60,000 元/雙顎，每顎每5年最高補助1次	24,000 元/單顎、48,000 元/雙顎，每顎每5年最高補助1次	提供服務單位治療醫師須具履復補綴牙科專科醫師證書，或參與全民健康保險牙
		2. 下顎部分活動假牙			

階段	年齡	補助項目	最高補助金額/頻率		備註
			低收入戶及中低收入戶	一般戶	
					醫門診總額特殊醫療服務計畫之院所。

附表 1、咬合功能缺損等級表：

編號	檢查分項表	咬合功能缺損等級
1	全口上下顎皆無牙	極重度
2	上及下顎總牙齒數 \leq 4 顆，且有一顎牙齒總數 \leq 2 顆	
	上(下)顎有一顎無牙齒	
	上下顎剩餘牙齒無對咬關係	
3	上及下顎總牙齒數 \leq 5 顆，且有一顎牙齒總數 \leq 3 顆	重度
	上下顎剩餘牙齒有 1-3 組對咬關係	
4	上下顎剩餘牙齒有 4-5 組對咬關係	中度
5	上下顎剩餘牙齒有 6-7 組對咬關係	
6	上下顎剩餘牙齒有 8-9 組對咬關係	
7	上下顎剩餘牙齒有 10-11 組對咬關係	輕度
8	上下顎剩餘牙齒有 12-13 組對咬關係	
9	上下顎剩餘牙齒有 14 組(含 14 組)以上對咬關係	

參、申請相關規定：

- 一、**服務提供單位**:具有開業執照、執業執照及治療醫師須具之牙科專科醫師證書，且為全民健康保險特約之公私立醫療院所，或參與全民健康保險牙醫門診總額特殊醫療服務計畫之院所。
- 二、**申請對象**：罕見疾病病人診治之醫療機構為申請人。
- 三、**申請作業流程**:由診治之醫療機構提出申請，經審查通過後，由衛生福利部(國民健康署)函知申請醫療機構審查結果。審查通過之病人於補助核定通過後 6 個月內完成假牙裝置治療，於完成後，3 個月內備核銷妥文件請款，款項撥付至醫療機構(詳細流程如附件 1)。

(一)申請補助文件如下：

- 1.罕見疾病病人裝置假牙治療補助申請單。(附件 2)
- 2.罕見疾病病人裝置假牙治療申請補助同意及切結書。(附件 3)
- 3.疾病診斷證明書，診治之醫療機構確認患者罹患之罕見疾病。
- 4.病歷資料，須符合標準病歷規格，詳載每次就診日期時間、個案基本資料、口腔檢查紀錄、牙醫醫學詞彙、診斷、治療計畫、處置內容、牙位及醫師簽章。
- 5.其他檢附文件(如:低收入戶或中低收入戶證明等)。

(二)申請核銷文件如下:

- 1.核准公文影本。
- 2.罕見疾病病人假牙裝置補助款申領清單。(附件 4)
- 3.罕見疾病病人假牙裝置證明書。(附件 5)

四、其他注意事項:

(一)醫療機構應提供之製作活動假牙基本假牙材質如下:

- 1.基底座:(材質至少為以下三者之一)
 - (1)鈷鉻合金。
 - (2)一般樹脂或彈性樹脂。
 - (3)樹脂基底座得加金屬網底。
- 2.牙齒:樹脂牙或塑鋼牙。
- 3.上述材質為基本規範，醫療機構得視罕見疾病病人個案口腔狀況依專業判斷使用最妥適材質，如使用上述以外材質而須由病人自行補貼差額，應向病人充分說明並徵得同意。

(二)本項補助費用含基本印模、操作技術費用、診察費及牙體技術師/士費用。

(三)診治之醫療機構如認為罕見疾病病人有施行口腔治療之必要時(如根管治療、蛀牙填補或牙周治療等)，得以健保方式處理，並與病人充分說明討論後先進行治療，不得另立名目收取與本裝置假牙補助無關之費用。

(四)罕見疾病病人若已接受政府其他同性質補助者，不得重複申請本項補助。

- (五)罕見疾病病人同一年度內，僅能由 1 家診治之醫療機構申請補助，2 家以上者以申請日期較早之診治醫療機構為申請單位。
- (六)倘遇罕病病人因故(中斷原因為醫療院所不可抗力之因素)致無法完成治療期程，包含患者死亡、傷病(失能)、6 個月內無至診治之醫療機構進行任何治療等，其已實際完成製作之內容，可經審查通過後，依核定之補助金額辦理核銷作業。
- (七)為避免申請案件延宕，經行政檢視或審查結果為文件未齊全之案件，若通知補件後逾 3 個月仍未補齊，則原始申請文件將退還予申請醫療院所，待申請院所備齊文件後再行申請。
- (八)每一項目之補助價格，低收入戶及中低收入戶為全額補助，其他民眾補助 80% 為上限，實際費用未達最高補助金額者，依實際費用補助之。
- (九)本補助費用係以銀行轉帳(戶名為醫療機構名稱)方式核撥，請於申報費用領據上確實填寫無誤。
- (十)有關申請流程及表格等，請向罕見疾病醫療補助專案辦公室索取或自衛生福利部國民健康署網站下載(網址：<http://www.hpa.gov.tw/健康主題/健康生活/罕見疾病醫療補助>)。如有相關問題請洽罕見疾病醫療補助專案辦公室聯絡資訊如下：

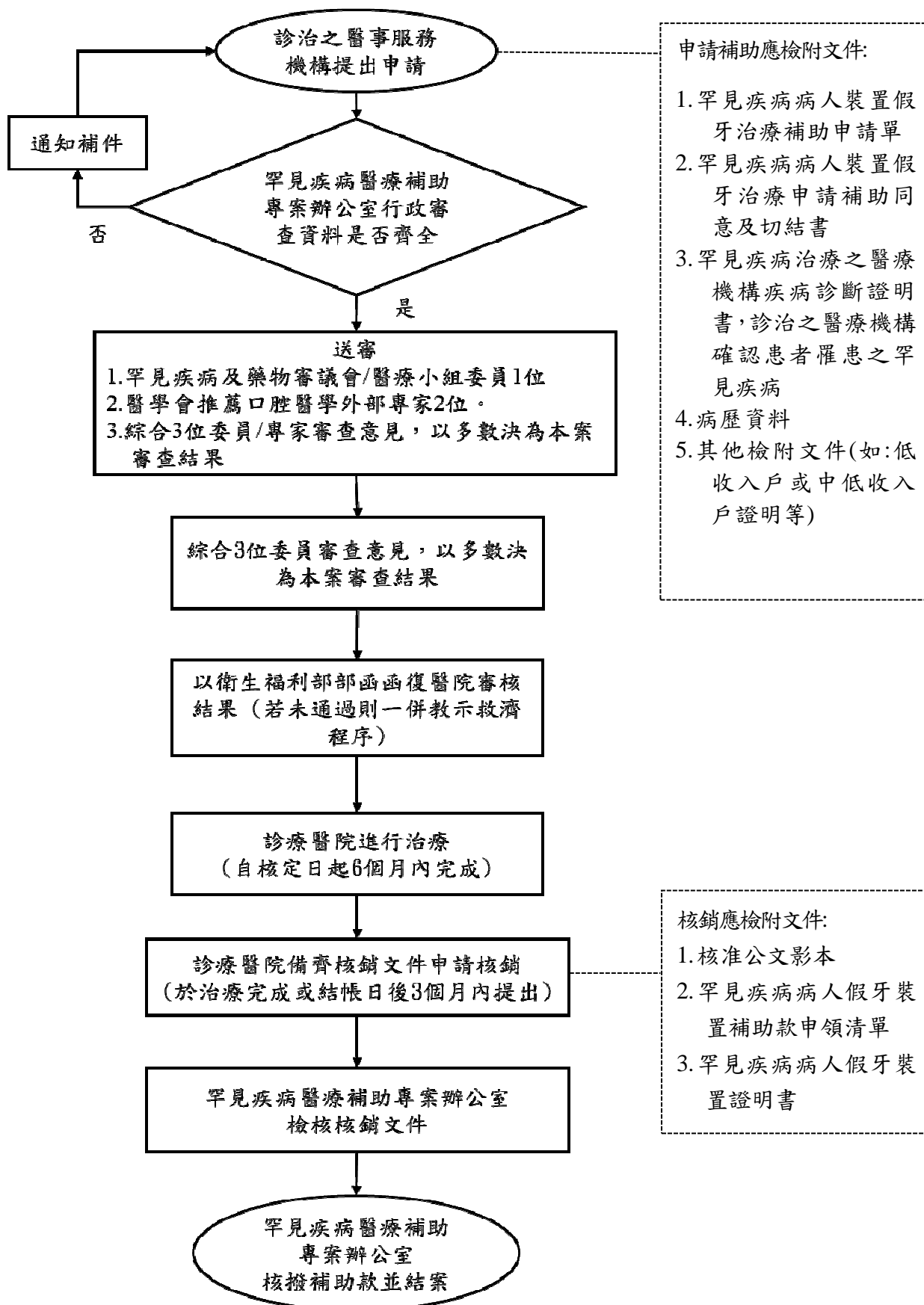
專線電話：(02)2545-9066

傳真電話：(02)2545-9166

地址：(10341)臺北市大同區長安西路 289 號 8 樓-1

專用 email 帳號：rare_disease@iisigroup.com

附件 1、外胚層增生不良症及色素失調症等 2 項罕見疾病原發性缺牙病人
裝置假牙補助作業流程



附件、就診者接受本補助項目之治療內容

一、就診者接受本補助項目之治療內容:

1. 乳牙口內 16 顆(含)牙齒以下，或恆牙(不包含第 3 大白齒)20 顆(含)牙齒以下重度缺牙者，且有中度以上(含)咬合功能缺損

- 1-1. 2 歲 6 個月~未滿 6 歲: 1-1-1. 上顎活動假牙；
1-1-2. 下顎活動假牙 (得複選)
- 1-2. 6 歲~未滿 12 歲: 1-2-1. 上顎活動假牙；
1-2-2. 下顎活動假牙 (得複選)
- 1-3. 12 歲~未滿 18 歲: 1-3-1. 上顎臨時全口活動假牙；
1-3-2. 下顎臨時全口活動假牙；
1-3-3. 上顎臨時部分活動假牙；
1-3-4. 下顎臨時部分活動假牙(得複選至多 2 項，同一顎不得重複)
- 1-4. 18 歲 以上： 1-4-1. 上顎全口活動假牙；
1-4-2. 下顎全口活動假牙；
1-4-3. 上顎部分活動假牙；
1-4-4. 下顎部分活動假牙 (得複選至多 2 項，同一顎不得重複)

2. 恆牙(不包含第三大白齒)口內 21-24 顆牙齒中度缺牙者，且有中度以上(含)咬合功能缺損

- 2-1. 12 歲~未滿 18 歲: 2-1-1. 上顎臨時部分活動假牙；
2-1-2. 下顎臨時部分活動假牙 (得複選)
- 2-2. 18 歲 以上： 2-2-1. 上顎部分活動假牙；
2-2-2. 下顎部分活動假牙 (得複選)

乳牙齒列

E	D	C	B	A	A	B	C	D	E
E	D	C	B	A	A	B	C	D	E

混合齒列(請自行填寫牙位)

--	--	--	--	--	--	--	--	--	--

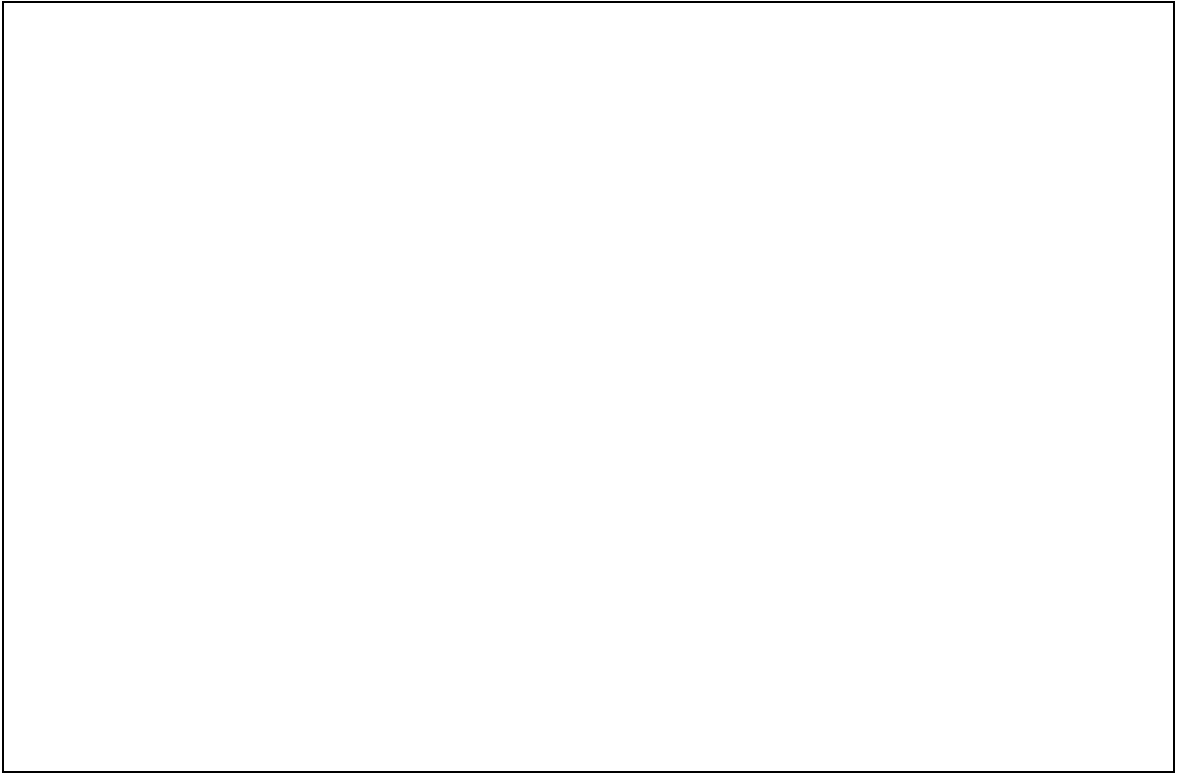
恆牙齒列(請以已萌發出之牙齒填寫牙位)

8	7	6	5	4	3	2	1	1	2	3	4	5	6	7	8
8	7	6	5	4	3	2	1	1	2	3	4	5	6	7	8

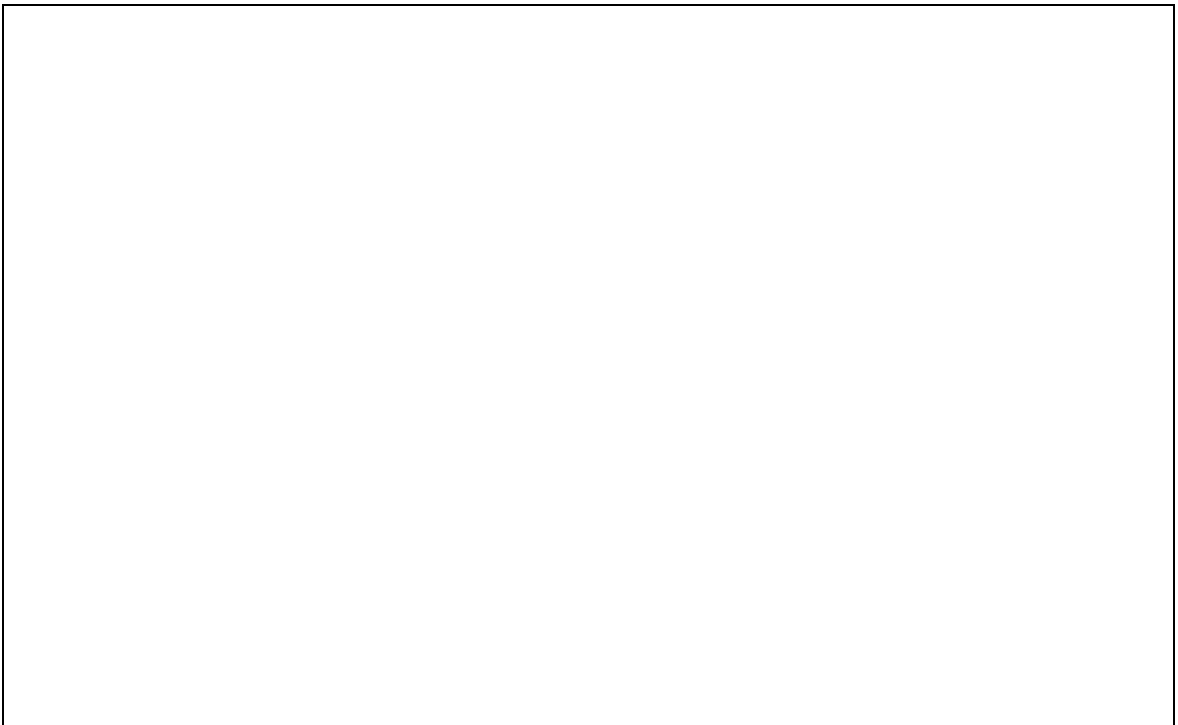
△:代表殘根；×:代表缺牙；○:代表補牙(C&B)

三、其他治療說明(無則免填):

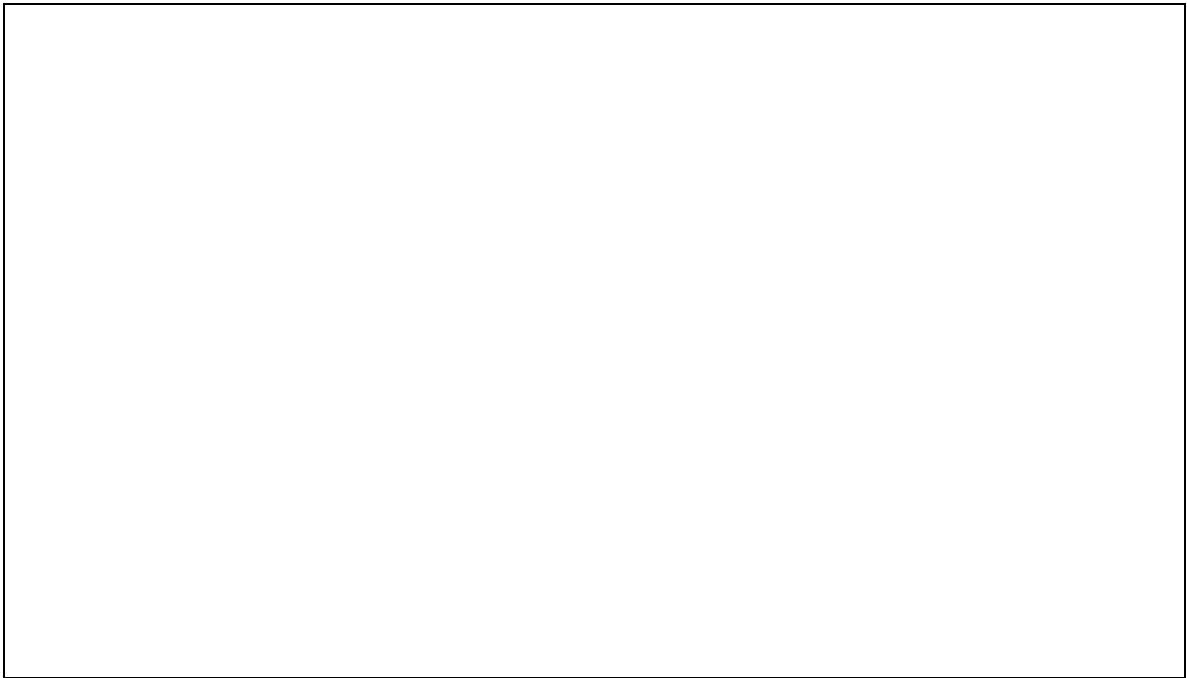
裝置假牙前彩色照片



↑個案裝置假牙前-口腔上顎彩色照片



↑個案裝置假牙前-口腔下顎彩色照片



↑個案裝置假牙前-全臉彩色照片

注意事項:

1. 照片以可明確辨識個案本人、口腔狀況及咬合缺損為原則，並請附註拍照日期或由機構附註日期。
2. 缺牙程度說明:
 - (1) 重度缺牙：乳牙口內存在 16 顆（含）牙齒以下，恆牙存在（不包含第三大白齒）口內 20 顆（含）以下。
 - (2) 中度缺牙：恆牙（不包含第三大白齒）口內存在 21-24 顆牙齒。
3. 咬合功能缺損等級表如下：

編號	檢查分項表	咬合功能缺損等級
1	全口上下顎皆無牙	極重度
2	上及下顎總牙齒數 ≤ 4 顆，且有一顎牙齒總數 ≤ 2 顆	
	上(下)顎有一顎無牙齒 上下顎剩餘牙齒無對咬關係	
3	上及下顎總牙齒數 ≤ 5 顆，且有一顎牙齒總數 ≤ 3 顆	重度
	上下顎剩餘牙齒有 1-3 組對咬關係	
4	上下顎剩餘牙齒有 4-5 組對咬關係	中度
5	上下顎剩餘牙齒有 6-7 組對咬關係	
6	上下顎剩餘牙齒有 8-9 組對咬關係	
7	上下顎剩餘牙齒有 10-11 組對咬關係	輕度
8	上下顎剩餘牙齒有 12-13 組對咬關係	
9	上下顎剩餘牙齒有 14 組(含 14 組)以上對咬關係	

附件 3、外胚層增生不良症及色素失調症等 2 項罕見疾病原發性缺牙病人

裝置假牙治療申請補助同意及切結書

【本經費由菸品健康福利捐支應】

病人姓名：_____ 出生日期：_____ 身分證號：_____

以下由醫療機構填寫：

罕見疾病治療之醫療機構：		病歷號碼：	
裝置假牙醫療機構：			
治療項目代碼(參考下表)：		；治療費用：新台幣 _____ 元	
申請政府補助費用：新台幣 _____ 元		；病人自付金額：新台幣 _____ 元	
項目代碼	1. 乳牙口內 16 顆(含)牙齒以下，或恆牙(不包含第 3 大白齒)20 顆(含)牙齒以下重度缺牙者，且有中度以上(含)咬合功能缺損		
1-1-1.	2 歲 6 個月~未滿 6 歲:上顎活動假牙	1.一般戶:最高 9,600 元/單額	1-3-3. 12 歲~未滿 18 歲: 上顎臨時部分活動假牙
1-1-2.	2 歲 6 個月~未滿 6 歲:下顎活動假牙	2.低收入戶及中低收入戶:最高 12,000 元/單額	1-3-4. 12 歲~未滿 18 歲: 下顎臨時部分活動假牙
1-2-1.	6 歲~未滿 12 歲:上顎活動假牙		1-4-1. 18 歲以上:上顎全口活動假牙
1-2-2.	6 歲~未滿 12 歲:下顎活動假牙		1-4-2. 18 歲以上: 下顎全口活動假牙
1-3-1.	12 歲~未滿 18 歲:上顎臨時全口活動假牙	1.一般戶:最高 16,000 元/單額	1-4-3. 18 歲以上:上顎部分活動假牙
1-3-2.	12 歲~未滿 18 歲:下顎臨時全口活動假牙	2.低收入戶及中低收入戶:最高 20,000 元/單額	1-4-4. 18 歲以上:下顎部分活動假牙
2. 恆牙(不包含第三大白齒)口內 21-24 顆牙齒中度缺牙者，且有中度以上(含)咬合功能缺損			
2-1-1.	12 歲~未滿 18 歲:上顎臨時部分活動假牙	1.一般戶:最高 12,000 元/單額	2-2-1. 18 歲以上:上顎部分活動假牙
2-1-2.	12 歲~未滿 18 歲:下顎臨時部分活動假牙	2.低收入戶及中低收入戶:最高 15,000 元/單額	2-2-2. 18 歲以上:下顎部分活動假牙

以下由病人或法定代理人填寫：

病人或法定代理人_____ (立同意書人)，經醫師詳細說明，已充分了解接受裝置假牙之必要及治療費用補助原則，並同意自行負擔裝置假牙費用之 20% (政府補助 80%)。如為中低收入戶或低收入戶則免部份負擔，由政府全額補助。(最高補助金額如上表)

並同意接受診治之醫療機構拍攝本人假牙裝置前/後照片，作為存檔及申請補助之用。且切結保證並未接受政府或民間單位其他同性質補助或社會保險給付，若有虛報不實，經查明者，願負法律責任，並同意放棄申請資格，及無條件繳回該項補助經費。

個案 (或法定代理人) 簽名：_____

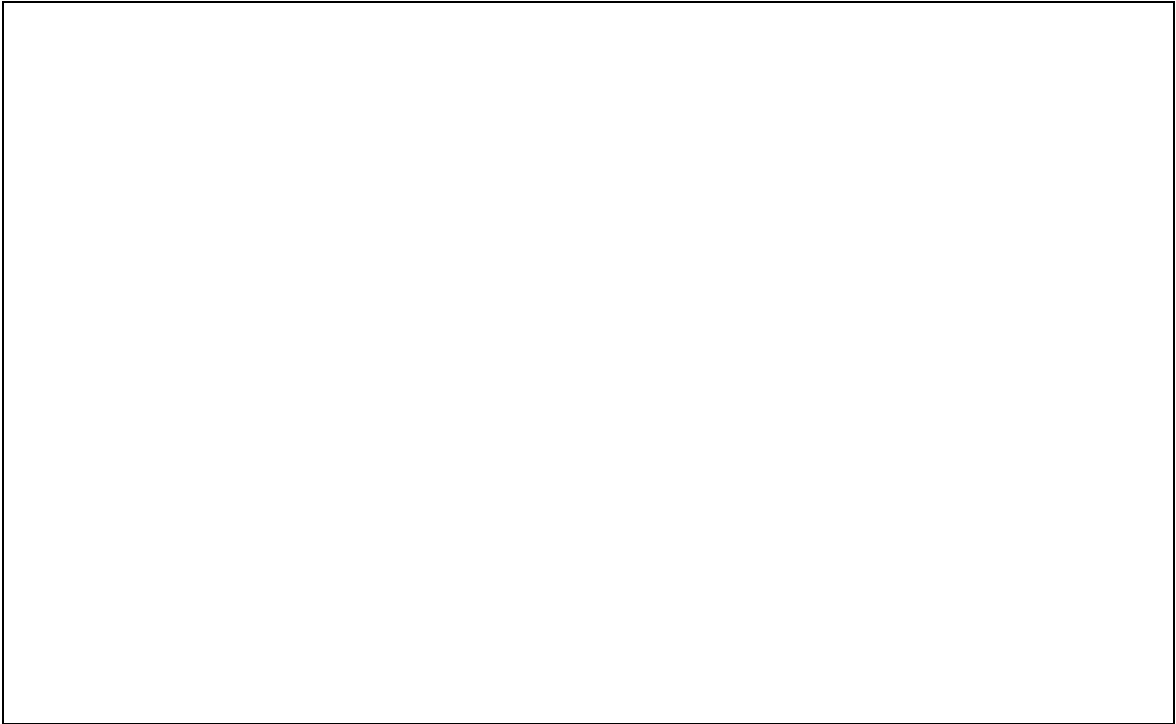
身分證號：_____ 與個案關係：個案本人 法定代理人

中華民國_____年_____月_____日

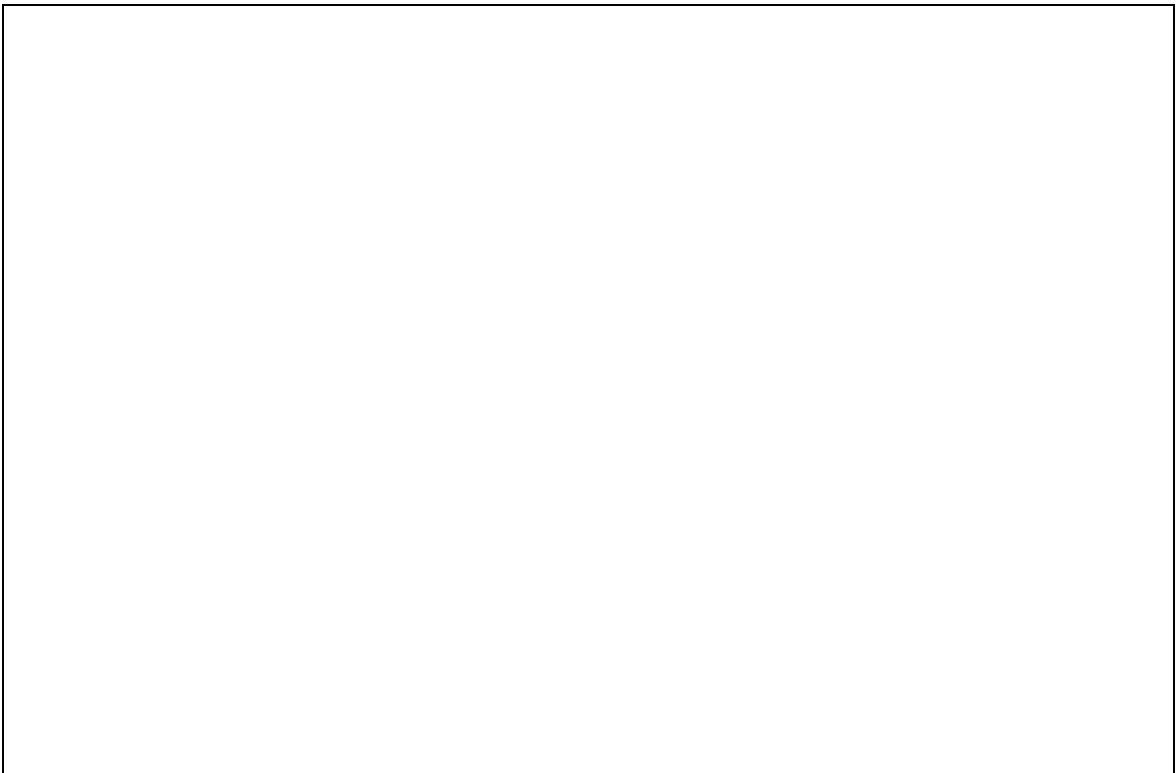
**附件 4、外胚層增生不良症及色素失調症等 2 項罕見疾病原發性缺牙病人
裝置假牙補助款申領清單**

編號	個案姓名	診斷疾病名稱(英文)	項目代碼	申請補助金額	
總 計				元	
項目代碼	1.乳牙口內 16 顆(含)牙齒以下，或恆牙(不包含第 3 大白齒)20 顆(含)牙齒以下重度缺牙者，且有中度以上(含)咬合功能缺損				
1-1-1.	2 歲 6 個月~未滿 6 歲:上顎活動假牙	1.一般戶:最高 9,600 元/單顆 2.低收入戶及中低收入戶:最高 12,000 元/單顆	1-3-3.	12 歲~未滿 18 歲: 上顎臨時部分活動假牙	1.一般戶:最高 12,000 元/單顆 2.低收入戶及中低收入戶:最高 15,000 元/單顆
1-1-2.	2 歲 6 個月~未滿 6 歲:下顎活動假牙		1-3-4.	12 歲~未滿 18 歲: 下顎臨時部分活動假牙	
1-2-1.	6 歲~未滿 12 歲:上顎活動假牙	1.一般戶:最高 16,000 元/單顆 2.低收入戶及中低收入戶:最高 20,000 元/單顆	1-4-1.	18 歲以上:上顎全口活動假牙	1.一般戶:最高 40,000 元/單顆 2.低收入戶及中低收入戶:最高 50,000 元/單顆
1-2-2.	6 歲~未滿 12 歲:下顎活動假牙		1-4-2.	18 歲以上: 下顎全口活動假牙	
1-3-1.	12 歲~未滿 18 歲:上顎臨時全口活動假牙	1.一般戶:最高 24,000 元/單顆 2.低收入戶及中低收入戶:最高 30,000 元/單顆	1-4-3.	18 歲以上:上顎部分活動假牙	1.一般戶:最高 24,000 元/單顆 2.低收入戶及中低收入戶:最高 30,000 元/單顆
1-3-2.	12 歲~未滿 18 歲:下顎臨時全口活動假牙		1-4-4.	18 歲以上:下顎部分活動假牙	
	2.恆牙(不包含第三大白齒)口內 21-24 顆牙齒中度缺牙者，且有中度以上(含)咬合功能缺損				
2-1-1.	12 歲~未滿 18 歲:上顎臨時部分活動假牙	1.一般戶:最高 12,000 元/單顆 2.低收入戶及中低收入戶:最高 15,000 元/單顆	2-2-1.	18 歲以上:上顎部分活動假牙	1.一般戶:最高 24,000 元/單顆 2.低收入戶及中低收入戶:最高 30,000 元/單顆
2-1-2.	12 歲~未滿 18 歲: 下顎臨時部分活動假牙		2-2-2.	18 歲以上:下顎部分活動假牙	

假牙裝置後彩色照片



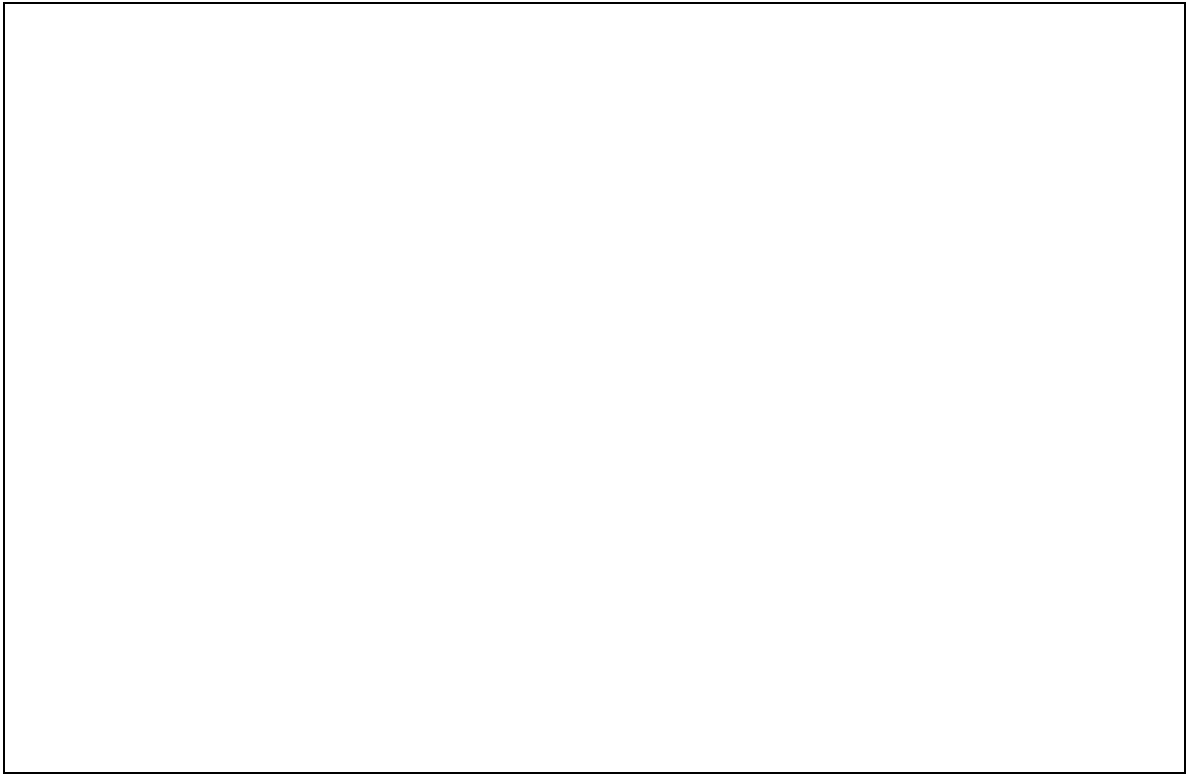
↑個案假牙裝置後-口腔上顎彩色照片



↑個案假牙裝置後-口腔下顎彩色照片

注意事項:

- 1.照片以可明確辨識個案本人及口腔狀況為原則。
- 2.請附註拍照日期或由機構附註日期。



↑個案假牙裝置後-全臉彩色照片

注意事項:

- 1.照片以可明確辨識個案本人及口腔狀況為原則。
- 2.請附註拍照日期或由機構附註日期。

附件 4-1、Rubinstein-Taybi 氏症候群 (Rubinstein-Taybi syndrome) 個案通報審查基準 (審查基準表)

衛生福利部國民健康署「罕見疾病個案通報審查基準機制」(審查基準表)
-Rubinstein-Taybi 氏症候群 [Rubinstein-Taybi syndrome] -

<p>應檢附文件</p> <p>1. <input type="checkbox"/> 相關臨床症狀及徵兆的病歷紀錄。(必要, 請檢附病歷紀錄影本)</p> <p>2. <input type="checkbox"/> 臨床符合條件。(必要, 請檢附臉、手指及腳趾照片)</p> <p>3. <input type="checkbox"/> 基因檢測報告。(必要, 請檢附 CREBBP/EP300 基因檢測結果)</p>	
↓	
<p>臨床病史(必填)</p> <p><input type="checkbox"/> 家族史 (Family history) <input type="checkbox"/> 有 <input type="checkbox"/> 無</p>	
↓	
<p>臨床症狀及徵兆 (至少出現下列4項, 其中第1-3項為必要)</p> <p>1. <input type="checkbox"/> 寬大的拇指和大腳趾</p> <p>2. <input type="checkbox"/> 具典型臉部特徵</p> <p>3. <input type="checkbox"/> 生長及發展落後</p> <p>4. <input type="checkbox"/> 頭圍小</p>	<p>5. <input type="checkbox"/> 併指(趾)和多指(趾)症</p> <p>6. <input type="checkbox"/> 骨骼異常</p> <p>7. <input type="checkbox"/> 心臟異常</p> <p>8. <input type="checkbox"/> 其它症狀如隱睪症、睡眠障礙或多毛症</p>
↓	
<p>臨床符合條件(必要)</p> <p>(請附相關臉、手指及腳趾照片資料)</p>	
↓	
<p>基因檢測報告(必要)</p> <p>● CREBBP/EP300 基因檢測結果: <input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 致病性異常 _____</p>	
↓	
<p>符合罕見疾病之 Rubinstein-Taybi 氏症候群</p>	

備註:

參考文獻:

1. Rubinstein-Taybi syndrome- GeneReview OMIM Entry #180849
2. Smith's Recognizable Patterns of Human Malformation 8th ed. 2021

附件 4-2、Rubinstein-Taybi 氏症候群 (Rubinstein-Taybi syndrome) 個案通報審查基準 (送審資料表)

衛生福利部國民健康署「罕見疾病個案通報審查基準機制」(送審資料表)

-Rubinstein-Taybi 氏症候群(Rubinstein-Taybi syndrome)-

1. 相關臨床症狀及徵兆的病歷紀錄。(必要，請檢附病歷紀錄影本)
2. 臨床符合條件。(必要，請檢附臉、手指及腳趾照片)
3. 基因檢測報告。(必要，請檢附 *CREBBP/EP300* 基因檢測結果)

項目	填寫部分
A. 病歷資料(必要)	
A1 臨床病史(必要)	
A2 家族病史(請附上家族中其他病患之詳細病歷記錄或個案病歷資料)(必要)	<input type="checkbox"/> 家族史 (Family history) <input type="checkbox"/> 有 <input type="checkbox"/> 無
A3 臨床症狀及徵兆(必要)	<p>至少出現下列 4 項，其中第 1-3 項為必要：</p> <ol style="list-style-type: none"> 1. <input type="checkbox"/> 寬大的拇指和大腳趾 2. <input type="checkbox"/> 具典型臉部特徵 3. <input type="checkbox"/> 生長及發展落後 4. <input type="checkbox"/> 頭圍小 5. <input type="checkbox"/> 併指(趾)和多指(趾)症 6. <input type="checkbox"/> 骨骼異常 7. <input type="checkbox"/> 心臟異常 8. <input type="checkbox"/> 其它症狀如隱睾症、睡眠障礙或多毛症
B. 臨床符合條件 (請附相關臉、手指及腳趾照片資料)	
C. 基因檢測報告(必要) (請附實驗室報告)	<input type="checkbox"/> <i>CREBBP/EP300</i> 基因檢測結果： <input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 致病性異常 _____ _____

註：

參考文獻：

1. Rubinstein-Taybi syndrome- GeneReview OMIM Entry #180849
2. Smith's Recognizable Patterns of Human Malformation 8th ed. 2021

附件 4-3、軟骨發育不全症 (Achondroplasia) 個案通報審查基準 (審查基準表)

衛生福利部國民健康署「罕見疾病個案通報審查基準機制」(審查基準表)

-軟骨發育不全症[Achondroplasia]-

送審文件 <input type="checkbox"/> 包括臨床病史、身體檢查之病歷資料 (必要) <input type="checkbox"/> 影像檢查報告(必要) <input type="checkbox"/> 基因檢測報告(必要)
↓
臨床病史及家族史 <input type="checkbox"/> 發病年齡[Age at disease onset] _____ 歲 <input type="checkbox"/> 家族史[Family history] <input type="checkbox"/> 有 _____ <input type="checkbox"/> 無。
↓
臨床症狀及徵兆 <input type="checkbox"/> 頭部特徵:頭型大 [Macrocephaly]、突額、鼻樑塌、下巴突 (必要) <input type="checkbox"/> 肢近端短小，軀幹正常 (必要) <input type="checkbox"/> 身材矮小 (必要) <input type="checkbox"/> 脊椎彎曲 (過度腰椎前凸後凸)(選擇) <input type="checkbox"/> 粗短的三叉戟狀指(選擇) <input type="checkbox"/> 弓型腿、扁平足(選擇) <input type="checkbox"/> 低張力、動作發展遲緩(選擇)
↓
影像學檢查至少一項 <input type="checkbox"/> 方形骨盆骨，且骶骨坐骨切跡較小 <input type="checkbox"/> 椎骨的椎跟短，且椎根間較窄 <input type="checkbox"/> 股骨近端的放射線透射性增加 <input type="checkbox"/> 股骨遠端生長板呈 V 型 <input type="checkbox"/> 其他骨骼異常
↓
基因檢測報告 <input type="checkbox"/> FGFR3 基因檢測結果： <input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 異常，變異位點 _____ (含已知與可能致病基因位點)
↓
<input type="checkbox"/> 排除 次軟骨發育不全症[Hypochondroplasia]
↓
符合診斷軟骨發育不全症[Achondroplasia]

參考文獻：

Hoover-Fong J, Scott CI, Jones MC; COMMITTEE ON GENETICS. Health Supervision for People With Achondroplasia. Pediatrics. 2020 Jun;145(6):e20201010. doi: 10.1542/peds.2020-1010.

附件 4-4、軟骨發育不全症 (Achondroplasia) 個案通報審查基準 (送審資料表)

衛生福利部國民健康署「罕見疾病個案通報審查基準機制」(送審資料表)

-軟骨發育不全症[Achondroplasia]-

1. 病歷資料：包括臨床病史、身體檢查之病歷資料 (必要)
2. 放射線影像檢查報告(必要)
3. 基因檢測報告(必要)

項目	填寫部分
A. 病歷資料(必要)	
A1 臨床病史(必要)	<input type="checkbox"/> 發病年齡 [Age at disease onset] _____ 歲
A2 家族病史(必要，請附上家族中其他病患之詳細病歷記錄或個案病歷資料)	<input type="checkbox"/> 家族史 [Family history] <input type="checkbox"/> 有 <input type="checkbox"/> 無
A3 臨床症狀及徵兆(必要)	<p>其中第 1-3 項為必要：</p> <ol style="list-style-type: none"> 1. <input type="checkbox"/> 頭部特徵:頭型大 [Macrocephaly]、突額、鼻樑塌、下巴突 2. <input type="checkbox"/> 肢近端短小，軀幹正常 3. <input type="checkbox"/> 身材矮小 4. <input type="checkbox"/> 脊椎彎曲 (過度腰椎前凸後凸) 5. <input type="checkbox"/> 粗短的三叉戟狀指 6. <input type="checkbox"/> O 型腿、扁平足 7. <input type="checkbox"/> 低張力、動作發展遲緩
B. 影像學檢查報告 (必要，請附相關報告資料)	<input type="checkbox"/> 方形骨盆骨，且骯骨坐骨切跡較小 <input type="checkbox"/> 椎骨的椎跟短，且椎根間較窄 <input type="checkbox"/> 股骨近端的放射線透射性增加 <input type="checkbox"/> 股骨遠端生長板呈 V 型 <input type="checkbox"/> 其他骨骼異常
C. 基因檢測報告 (必要，請附實驗室報告)	<input type="checkbox"/> <i>FGFR3</i> 基因檢測結果： <input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 異常 _____ 基因變異位點 _____ (含已知與可能致病基因位點)
D. 疾病排除(必要)	<input type="checkbox"/> 排除 次軟骨發育不全症[Hypochondroplasia]

附件 4-5、神經纖維瘤症候群第二型 (Neurofibromatosis type II) 個案通報審查基準 (審查基準表)

衛生福利部國民健康署「罕見疾病個案通報審查基準機制」(審查基準表)
-神經纖維瘤症候群第二型 [Neurofibromatosis Type 2, NF2]-

應檢附文件 <input type="checkbox"/> 病歷資料：包括臨床病史、身體及神經學檢查及詳細家族史之病歷資料(必要) <input type="checkbox"/> 影像學檢查報告(必要) <input type="checkbox"/> 基因檢測報告(必要) <input type="checkbox"/> 實驗室檢驗報告(選擇)	
↓	
病史及家族史(必要) <input type="checkbox"/> 發病年齡：_____歲 <input type="checkbox"/> 直系血親家族史： <input type="checkbox"/> 無； <input type="checkbox"/> 有_____	
↓	
臨床症狀及徵兆(必要) <input type="checkbox"/> 聽神經許旺細胞瘤 [Schwannoma]: <input type="checkbox"/> 無 <input type="checkbox"/> 有: <input type="checkbox"/> 單側 <input type="checkbox"/> 雙側 <input type="checkbox"/> 腦膜瘤 [Meningioma]: <input type="checkbox"/> 無 <input type="checkbox"/> 有: <input type="checkbox"/> 單個 <input type="checkbox"/> 多個 <input type="checkbox"/> 位於其他神經之許旺細胞瘤: <input type="checkbox"/> 無 <input type="checkbox"/> 有 <input type="checkbox"/> 膠質瘤 [Glioma]: <input type="checkbox"/> 無 <input type="checkbox"/> 有 <input type="checkbox"/> 神經纖維瘤 [Neurofibroma]: <input type="checkbox"/> 無 <input type="checkbox"/> 有 <input type="checkbox"/> 少年型皮質白內障或是後囊下水晶體混濁: <input type="checkbox"/> 無 <input type="checkbox"/> 有	
↓	
實驗室檢驗(選擇) <input type="checkbox"/> 組織病理檢查證實: <input type="checkbox"/> 無 <input type="checkbox"/> 有 <input type="checkbox"/> 許旺細胞瘤 [Schwannoma] <input type="checkbox"/> 腦膜瘤 [Meningioma] <input type="checkbox"/> 膠質瘤 [Glioma] <input type="checkbox"/> 神經纖維瘤 [Neurofibroma] <input type="checkbox"/> 細隙燈顯微鏡 [Slit-lamp microscope] 證實: <input type="checkbox"/>無 <input type="checkbox"/>有 <input type="checkbox"/> 皮質白內障 <input type="checkbox"/> 後囊下水晶體混濁 	
↓	
影像學檢查(必要) 磁共振影或電腦斷層證實: <input type="checkbox"/> 許旺細胞瘤 [Schwannoma] <input type="checkbox"/> 腦膜瘤 [Meningioma] <input type="checkbox"/> 膠質瘤 [Glioma] <input type="checkbox"/> 神經纖維瘤 [Neurofibroma]	
↓	
基因檢測報告(必要) <input type="checkbox"/> NF2基因檢測結果: <input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 具致病性單等位基因變異 _____ <input type="checkbox"/> 其他基因檢測結果: <input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 具致病性單等位基因變異 _____	
↓	↓
<input type="checkbox"/> NF2或其他基因檢測結果：正常	<input type="checkbox"/> NF2或其他基因檢測結果：具致病性單等位基因變異
符合下列其中一項，可診斷為神經纖維瘤症候群第二型： <input type="checkbox"/> 兩側聽神經許旺細胞瘤。 <input type="checkbox"/> 直系一等血親家族史(+)及單側聽神經許旺細胞瘤。 <input type="checkbox"/> 直系一等血親家族史(+), 加上兩種以上之下列病灶: 其他位置之許旺細胞瘤、腦膜瘤、膠質瘤、神經纖維瘤、少年型白內障。	符合下列其中一項，可診斷為神經纖維瘤症候群第二型： <input type="checkbox"/> 聽神經許旺細胞瘤 <input type="checkbox"/> 多個腦膜瘤 <input type="checkbox"/> 兩種以上之下列腫瘤: 許旺細胞瘤、腦膜瘤、膠質瘤、神經纖維瘤
↓	
<div style="border: 1px solid black; padding: 5px; width: fit-content; margin: 0 auto;">符合罕見疾病之神經纖維瘤症候群第二型</div>	

參考文獻：

1. Neurofibromatosis. Conference statement. National Institutes of Health Consensus Development Conference. Arch Neurol. 1988; 45: 575-578.
2. Arden-Holmes S, Fisher G, North K. Neurofibromatosis Type 2. J Child Neurol. 2017; 32: 9-22.
3. Coy S, Rashid R, Stemmer-Rachamimov A, Santagata S. An update on the CNS manifestations of neurofibromatosis type 2. Acta Neuropathol. 2020; 139: 643-665.
4. Evans DG. Neurofibromatosis type 2 (NF2): a clinical and molecular review. Orphanet J Rare Dis. 2009; 4: 16.
5. Mulvihill JJ, Parry DM, Sherman JL, et al. NIH conference. Neurofibromatosis 1 (Recklinghausen disease) and neurofibromatosis 2 (bilateral acoustic neurofibromatosis). An update. Ann Intern Med. 1990; 113: 39-52.
6. Smith MJ, Bowers NL, Bulman M, et al. Revisiting neurofibromatosis type 2 diagnostic criteria to exclude LZTR1-related schwannomatosis. Neurology. 2017; 88: 87-92.

項目	填寫部分
	<input type="checkbox"/> 無 <input type="checkbox"/> 有： <input type="checkbox"/> 皮質白內障， <input type="checkbox"/> 後囊下水晶體混濁
C. 影像學檢查報告 (請附相關報告資料) (必要)	磁振造影或電腦斷層證實： <input type="checkbox"/> 許旺細胞瘤 [Schwannoma] <input type="checkbox"/> 腦膜瘤 [Meningioma] <input type="checkbox"/> 膠質瘤 [Glioma] <input type="checkbox"/> 神經纖維瘤 [Neurofibroma]
D. 基因檢測報告 (請 附實驗室報告) (必要)	<input type="checkbox"/> NF2 基因檢測結果 <input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 具致病性單等位基因變異 _____ <input type="checkbox"/> 其他基因檢測結果： <input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 具致病性單等位基因變異 _____
E. 確定診斷	<input type="checkbox"/> NF2 或其他基因檢測結果：正常 符合下列其中一項，可診斷為神經纖維瘤症候群第二型： <input type="checkbox"/> 兩側聽神經許旺細胞瘤 <input type="checkbox"/> 直系一等血親家族史(+)及單側聽神經許旺細胞瘤 <input type="checkbox"/> 直系一等血親家族史(+), 加上兩種以上之下列病灶：其他 位置之許旺細胞瘤、腦膜瘤、膠質瘤、神經纖維瘤、少年型 白內障 <input type="checkbox"/> NF2 或其他基因檢測結果：具致病性單等位基因變異 符合下列其中一項，可診斷為神經纖維瘤症候群第二型： <input type="checkbox"/> 聽神經許旺細胞瘤 <input type="checkbox"/> 多個腦膜瘤 <input type="checkbox"/> 兩種以上之下列病灶：其他位置之許旺細胞瘤、膠質瘤、神 經纖維瘤、少年型白內障

Reference:

1. Neurofibromatosis. Conference statement. National Institutes of Health Consensus Development Conference. Arch Neurol. 1988; 45: 575-578.
2. Arden-Holmes S, Fisher G, North K. Neurofibromatosis Type 2. J Child Neurol. 2017; 32: 9-22.
3. Coy S, Rashid R, Stemmer-Rachamimov A, Santagata S. An update on the CNS manifestations of neurofibromatosis type 2. Acta Neuropathol. 2020; 139: 643-665.
4. Evans DG. Neurofibromatosis type 2 (NF2): a clinical and molecular review. Orphanet J Rare Dis. 2009; 4: 16.
5. Mulvihill JJ, Parry DM, Sherman JL, et al. NIH conference. Neurofibromatosis 1 (Recklinghausen disease) and neurofibromatosis 2 (bilateral acoustic neurofibromatosis). An update. Ann Intern Med. 1990; 113: 39-52.
6. Smith MJ, Bowers NL, Bulman M, et al. Revisiting neurofibromatosis type 2 diagnostic criteria to exclude LZTR1-related schwannomatosis. Neurology. 2017; 88: 87-92.

附件 4-7、腦腱性黃瘤症 (Cerebrotendinous Xanthomatosis)個案通報審查基準 (審查基準表)

衛生福利部國民健康署「罕見疾病個案通報審查基準機制」(審查基準表)
腦腱性黃瘤症 [Cerebrotendinous Xanthomatosis]

<p>應檢附文件</p> <table style="width: 100%; border: none;"> <tr> <td style="width: 50%; border: none;"><input type="checkbox"/> 病歷資料(必要)</td> <td style="width: 50%; border: none;"><input type="checkbox"/> 臨床病史(必要)</td> </tr> <tr> <td style="border: none;"><input type="checkbox"/> 家族病史(必要)</td> <td style="border: none;"><input type="checkbox"/> 臨床症狀及徵兆(必要)</td> </tr> <tr> <td style="border: none;"><input type="checkbox"/> 影像學檢查報告(必要)</td> <td style="border: none;"><input type="checkbox"/> 基因檢測報告(必要)</td> </tr> </table>	<input type="checkbox"/> 病歷資料(必要)	<input type="checkbox"/> 臨床病史(必要)	<input type="checkbox"/> 家族病史(必要)	<input type="checkbox"/> 臨床症狀及徵兆(必要)	<input type="checkbox"/> 影像學檢查報告(必要)	<input type="checkbox"/> 基因檢測報告(必要)
<input type="checkbox"/> 病歷資料(必要)	<input type="checkbox"/> 臨床病史(必要)					
<input type="checkbox"/> 家族病史(必要)	<input type="checkbox"/> 臨床症狀及徵兆(必要)					
<input type="checkbox"/> 影像學檢查報告(必要)	<input type="checkbox"/> 基因檢測報告(必要)					
↓						
<p>臨床病史(必填)</p> <p><input type="checkbox"/> 發病年齡 [Age at disease onset] _____ 歲 _____ 月</p> <p><input type="checkbox"/> 家族史 [Family history] <input type="checkbox"/> 有 <input type="checkbox"/> 無</p>						
↓						
<p>臨床症狀及徵兆 (至少出現下列1項):</p> <ol style="list-style-type: none"> 1. <input type="checkbox"/> 嬰兒時期發病之慢性腹瀉[Infantile onset chronic diarrhea] 2. <input type="checkbox"/> 嬰兒時期發病之進行性白內障[Childhood onset progressive cataract] 3. <input type="checkbox"/> 青少年至青壯年期發病之肌腱黃瘤及/或肌腱肥大[Adolescent to young adult onset tendon xanthoma and /or hypertrophy](須附照片) 4. <input type="checkbox"/> 成人時期發病之進行性痴呆症[Adult onset progressive dementia] 5. <input type="checkbox"/> 成人時期發病之進行性精神症狀[Adult onset progressive psychiatric symptoms] 6. <input type="checkbox"/> 成人時期發病之進行性共濟失調或步態異常[Adult onset progressive ataxia or gait disturbance] 						
↓						
<p>實驗室檢驗</p> <p>Cholestanol level (選擇性): <input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 異常 _____</p> <p>Cholesterol level (選擇性): <input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 異常 _____</p>						
↓						
<p>影像學檢查</p> <p>腦部核磁共振造影[Brain MRI] (必要): <input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 腦白質病變</p>						
↓						
<p>其他特殊檢查 (如:神經電氣生理檢查、病理切片...等)</p> <p>NCV(選擇性): <input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 異常 _____</p> <p>EEG(選擇性): <input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 異常 _____</p> <p>MMSE or MoCA(選擇性): <input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 異常 _____</p> <p>病理(選擇性): <input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 異常 _____</p>						
↓						
<p>基因檢測報告(必要)</p> <p>● CYP27A1基因檢測結果: <input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 異常 _____</p>						
↓						
<p>確診條件</p> <p><input type="checkbox"/> 符合臨床症狀及徵兆, 且腦部核磁共振造影具腦白質病變及具有致病性基因變異</p>						
↓						
<p>符合罕見疾病之腦腱性黃瘤症</p>						

參考文獻: 1.Nie et al. Cerebrotendinous xanthomatosis: a comprehensive review of pathogenesis, clinical manifestations, diagnosis, and management. Orphanet J Rare Dis 2014; 2. Federico et al. Cerebrotendinous Xanthomatosis. updated on 2016 GeneReviews; 3. Salen et al. Epidemiology, diagnosis, and treatment of cerebrotendinous xanthomatosis (CTX). J Inherit Metab Dis 2017

附件 4-8、腦腱性黃瘤症 (Cerebrotendinous Xanthomatosis) 個案通報審查基準 (送審資料表)

附件 4-8

衛生福利部國民健康署「罕見疾病個案通報審查基準機制」(送審資料表)
腦腱性黃瘤症 [Cerebrotendinous Xanthomatosis]

1. 病歷資料(必要)
2. 臨床病史(必要)
3. 家族病史(必要)
4. 臨床症狀及徵兆(必要)
5. 影像學檢查報告(必要)
6. 基因檢測報告(必要)

項目	填寫部分
A. 病歷資料(必要)	
A1 臨床病史(必要)	<input type="checkbox"/> 發病年齡 [Age at disease onset] _____ 歲
A2 家族病史(請附上家族中其他病患之詳細病歷記錄或個案病歷資料)(必要)	<input type="checkbox"/> 家族史 [Family history] <input type="checkbox"/> 有 <input type="checkbox"/> 無
A3 臨床症狀及徵兆(必要)	至少出現下列 1 項： 1. <input type="checkbox"/> 嬰兒時期發病之慢性腹瀉 [Infantile onset chronic diarrhea] 2. <input type="checkbox"/> 嬰兒時期發病之進行性白內障 [Childhood onset progressive cataract] 3. <input type="checkbox"/> 青少年至青壯年期發病之肌腱黃瘤及 / 或肌腱肥大 [Adolescent to young adult onset tendon xanthoma and / or hypertrophy] (須附照片) 4. <input type="checkbox"/> 成人時期發病之進行性痴呆症 [Adult onset progressive dementia] 5. <input type="checkbox"/> 成人時期發病之進行性精神症狀 [Adult onset progressive psychiatric symptoms] 6. <input type="checkbox"/> 成人時期發病之進行性共濟失調或步態異常 [Adult onset progressive ataxia or gait disturbance]
B. 實驗室檢驗報告 (請附相關檢驗資料)	Cholestanol level (選擇性) : <input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 異常 _____ Cholesterol level (選擇性) : <input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 異常 _____
C. 影像學檢查報告 (請附相關報告資料)	腦部核磁共振造影 [Brain MRI] (必要) : <input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 腦白質病變 <input type="checkbox"/> Bilateral hyperintensity of the dentate nuclei and cerebellar white matter

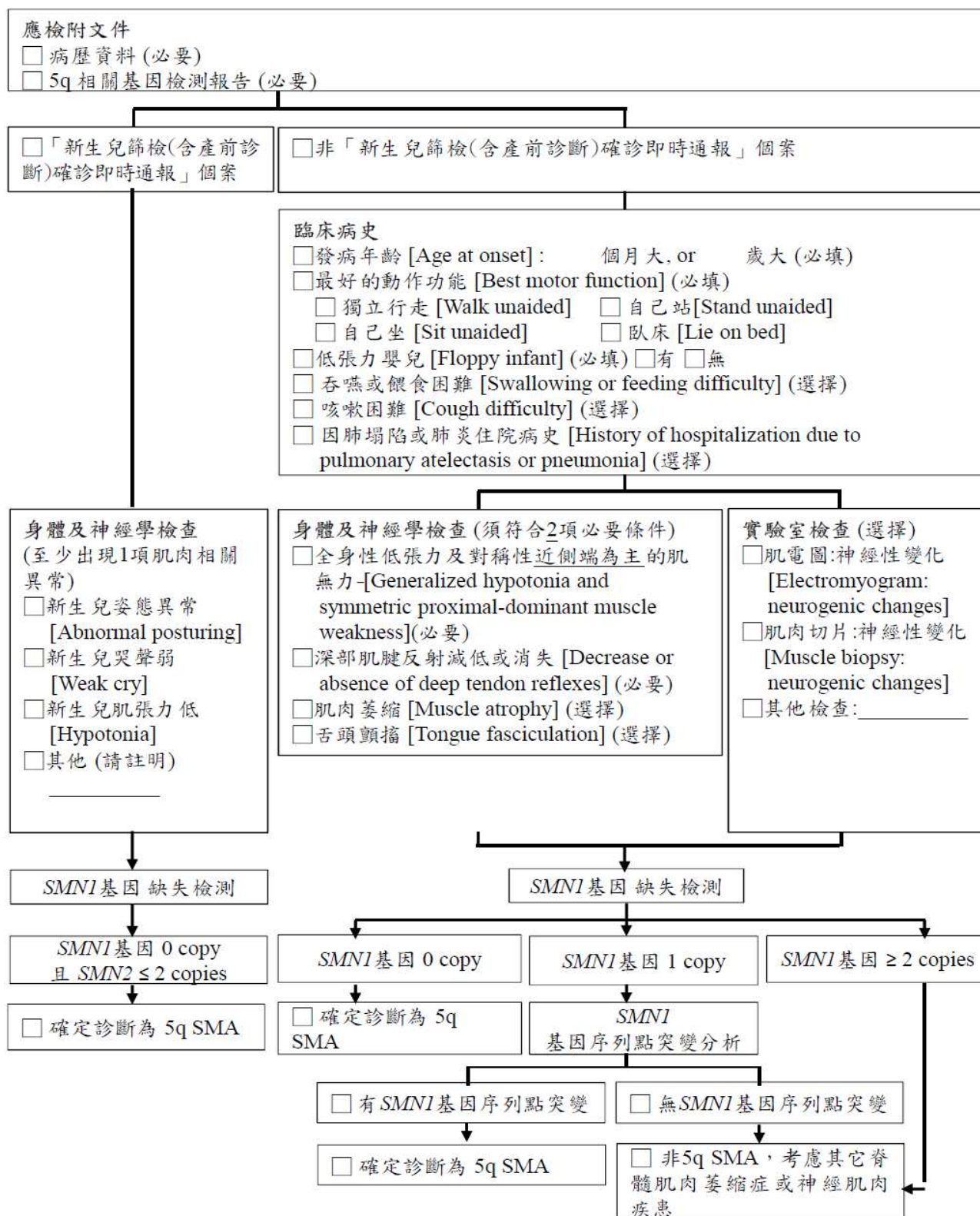
項目	填寫部分
	<input type="checkbox"/> Bilateral hyperintensity of cerebral white matter
D. 特殊檢查報告 (請附相關檢驗資料)	NCV (選擇性)： <input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 異常 _____ EEG (選擇性)： <input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 異常 _____ MMSE or MoCA (選擇性)： <input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 異常 _____ 病理(選擇性)： <input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 異常 _____
E. 基因檢測報告(必要) (請附實驗室報告)	<input type="checkbox"/> <i>CYP27A1</i> 基因檢測結果： <input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 異常 _____
F. 確診條件	符合臨床症狀及徵兆，且腦部核磁共振造影具腦白質病變及具有致病性基因變異

參考文獻：

1. Nie et al. Cerebrotendinous xanthomatosis: a comprehensive review of pathogenesis, clinical manifestations, diagnosis, and management. Orphanet J Rare Dis 2014
2. Federico et al. Cerebrotendinous Xanthomatosis. updated on 2016 GeneReviews.
3. Salen et al. Epidemiology, diagnosis, and treatment of cerebrotendinous xanthomatosis (CTX). J Inherit Metab Dis 2017
4. Lee et al. Clinical and molecular genetic features of cerebrotendinous Clinical and molecular genetic features of cerebrotendinous xanthomatosis in Taiwan: Report of a novel CYP27A1 mutation and literature review. J. Clin. Neurol. 2019

附件 4-9、脊髓性肌肉萎縮症 (Spinal Muscular Atrophy, SMA) 個案通報審查基準 (審查基準表)

衛生福利部國民健康署「罕見疾病個案通報審查基準機制」(審查基準表)
- 脊髓性肌肉萎縮症 [Spinal Muscular Atrophy, SMA] -



Zerres K et al. Neuromuscul Disord 1999; 9:272-278. ; Wang CH, et al. J Child Neurol 2007; 22:1027-1049. ; D'Amico A, et al. Orphanet J Rare Dis 2011;6:71. ; Mercuri E, et al. Neuromuscul Disord 2018;28:103-115. ; Calucho M, et al. Neuromuscul Disord 2018;28:208-215.

備註: 「即時」係指新生兒出生1個月(30天)內

附件 4-10、脊髓性肌肉萎縮症 (Cerebrotendinous Xanthomatosis) 個案通報審查基準 (送審資料表)

衛生福利部國民健康署「罕見疾病個案通報審查基準機制」(送審資料表) -脊髓性肌肉萎縮症 [Spinal Muscular Atrophy, SMA]-

- 病歷資料(必要)
 5q 相關基因檢測報告 (必要)

一、「新生兒篩檢(含產前診斷)確診即時通報」個案，請填寫此表格。

項目	填寫部分
身體及神經學檢查(至少出現 1 項肌肉相關異常)(必要) [Physical and neurological examinations]	<input type="checkbox"/> 新生兒姿態異常[Abnormal posturing] <input type="checkbox"/> 新生兒哭聲弱[weak cry] <input type="checkbox"/> 新生兒肌張力低[Hypotonia] <input type="checkbox"/> 其他 (請註明)_____
基因檢測 (必要) [Molecular genetics of <i>SMN1</i> gene]	<input type="checkbox"/> <i>SMN1</i> 基因套數 0 <input type="checkbox"/> <i>SMN2</i> 基因套數 <input type="checkbox"/> 0 或 1 <input type="checkbox"/> 2

二、非「新生兒篩檢(含產前診斷)確診即時通報」個案，請填寫此表格。

項目	填寫部分
臨床病史(必要) [Clinical history]	<input type="checkbox"/> 發病年齡 [Age at onset] (必填): _____ 個月大, or _____ 歲大 <input type="checkbox"/> 最好的動作功能 [Best motor function] (必填) <input type="checkbox"/> 獨立行走[Walk unaided] <input type="checkbox"/> 自己站[Stand unaided] <input type="checkbox"/> 自己坐 [Sit unaided] <input type="checkbox"/> 臥床 [Lie on bed] <input type="checkbox"/> 低張力嬰兒[Floppy infant] (必填) <input type="checkbox"/> 有 <input type="checkbox"/> 無 <input type="checkbox"/> 吞嚥或餵食困難 [Swallowing or feeding difficulty] (選擇) <input type="checkbox"/> 咳嗽困難 [Cough difficulty] (選擇) <input type="checkbox"/> 因肺塌陷或肺炎住院病史 [History of hospitalization due to pulmonary atelectasis or pneumonia] (選擇)
身體及神經學檢查(須至少符合右列 2 項必要條件)(必填) [Physical and neurological examinations]	<input type="checkbox"/> 全身性低張力及對稱性近側端為主的肌無力 [Generalized hypotonia and symmetric proximal-dominant muscle weakness](必要) <input type="checkbox"/> 深部肌腱反射減低或消失[Decrease or absence of deep tendon reflexes] (必要) <input type="checkbox"/> 肌肉萎縮 [Muscle atrophy] (選擇) <input type="checkbox"/> 舌頭顫搐 [Tongue fasciculation] (選擇)
基因檢測 (必要) [Molecular genetics of <i>SMN1</i> gene]	<input type="checkbox"/> Homozygous or compound heterozygous deletion/mutation of <i>SMN1</i> gene <input type="checkbox"/> Others
肌電圖 (選擇) [Electromyogram]	<input type="checkbox"/> 神經性變化 [Neurogenic changes]
肌肉切片 (選擇) [Muscle biopsy]	<input type="checkbox"/> 神經性變化 [Neurogenic changes]
診斷(必要) [Diagnosis]	<input type="checkbox"/> 第一型 [Type1] <input type="checkbox"/> 第二型 [Type2] <input type="checkbox"/> 第三型 [Type3] <input type="checkbox"/> 第四型 [Type4] 脊髓肌肉萎縮症 [Spinal muscular atrophy]

備註：「即時」係指新生兒出生 1 個月(30 天)內

附件 5-2、性聯遺傳型低磷酸鹽佝僂症個案通報審查基準(送審資料表)

衛生福利部國民健康署「罕見疾病個案通報審查基準機制」(送審資料表)
- 性聯遺傳型低磷酸鹽佝僂症[X-linked hypophosphatemic rickets, XLH] -

1. 病歷資料：包括臨床病史、身體檢查、腎小管功能檢查、排除疾病之病歷資料(必要)
2. 實驗室檢查報告(包括低血清磷及高尿磷流失報告)(必要)
3. 放射線影像檢查報告(必要)
4. 基因檢測報告(必要)

項目	填寫部分
A. 病歷資料(必要)	
1. 主訴及病史(必要)	
2. 家族史(必要)	家族史[Family history] <input type="checkbox"/> 有 <input type="checkbox"/> 無
3. 臨床表徵及身體檢查(必要)	主要症狀 <input type="checkbox"/> 骨骼變形、O 型腿(必要) <input type="checkbox"/> 身材矮小(必要) <input type="checkbox"/> 牙齦、齒齦病變(選擇) 其他次要症狀 <input type="checkbox"/> 骨頭疼痛 <input type="checkbox"/> 關節僵硬、步態不穩 <input type="checkbox"/> 自發性骨折 <input type="checkbox"/> 胸廓肋骨有佝僂症串珠 <input type="checkbox"/> 聽力下降 <input type="checkbox"/> 其他症狀_____
4. 排除疾病(必要)	<input type="checkbox"/> Fanconi 症候群 <input type="checkbox"/> 其他自體顯性、自體隱性遺傳型低磷酸鹽佝僂症 <input type="checkbox"/> 腫瘤引起之低磷酸鹽佝僂症 <input type="checkbox"/> 多骨纖維性發育不良[Polyostotic fibrous dysplasia]
B. 實驗室檢查 (請附相關檢驗資料)	<input type="checkbox"/> 血清磷(必要) <input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 異常 _____ <input type="checkbox"/> 血清鹼性磷酸酶 [Alkaline phosphatase] (必要) <input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 異常 _____ <input type="checkbox"/> 血鈣(必要) <input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 異常 _____ <input type="checkbox"/> 腎小管對磷酸鹽的吸收率(TmP/GFR)值(必要) <input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 異常 _____ <input type="checkbox"/> 血清 FGF-23 值 (選擇) <input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 異常 _____ <input type="checkbox"/> 血清副甲狀腺素值 (選擇) <input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 異常 _____ <input type="checkbox"/> 血清 25(OH)D 值 (選擇) <input type="checkbox"/> 正常 <input type="checkbox"/> 異常 _____
C. 影像學檢查(必要) (請附相關檢驗資料)	<input type="checkbox"/> 骨骼異常 <input type="checkbox"/> 其他異常
D. 基因檢測報告(必要) (請附實驗室報告)	<input type="checkbox"/> PHEX 致病基因變異:PHEX 基因變異位點_____ (含致病可能致病基因位點)

附件 6-1、罕見疾病國際醫療合作代行檢驗服務方案作業說明

罕見疾病國際醫療合作代行檢驗服務方案作業說明

中華民國 107 年 12 月 21 日「罕見疾病及藥物審議會」第 52 次會議決議修正

中華民國 111 年 09 月 16 日「罕見疾病及藥物審議會」第 67 次會議決議修正

壹、服務對象

疑似罹患經衛生福利部公告之罕見疾病，經醫師判定須將檢體送至國外檢驗機構進行進一步確認診斷者。

貳、相關作業流程

一、診療醫院申請

(一) 由個案之主治醫師/醫療院所人員至衛生福利部國民健康署罕見疾病整合式資訊管理系統 <https://rare.dr.hpa.gov.tw/>(下稱罕病系統)申請。

(二) 應備表單及交付方式

應備表單	交付方式	
	罕病系統	正本郵寄
罕見疾病國際醫療合作代行檢驗申請單(附件一)	資料簽署後掃描檔上傳系統	紙本郵寄至專案辦公室
罕見疾病國際醫療合作代行檢驗病人同意書(附件二)		
個案報告單(附件三)		
個案與罕見疾病病程相關之原始病歷紀錄及個案家族史	電子檔上傳系統	—
相關檢驗報告資料		

二、資料審查(相關作業，詳如流程圖)

專案辦公室受理診療醫院之申請，應先進行資料檢視，如有資料不全情形，逕由專案辦公室通知補正。專案辦公室與診治醫院保持聯繫及溝通，儘速使診治醫院將申請資料齊備並符合規定後轉呈罕見疾病及藥物審議會醫療小組委員線上審查，審查結果由國民健康署函復申請醫院。

三、檢體送檢

(一) 通知申請醫院準備檢體及聯繫個案預付檢驗費用自付款

1. 由專案辦公室通知及聯繫申請單位準備檢體。
2. 由專案辦公室（必要時得委由醫院通知）通知病人，預付總檢驗費用（含運費）的百分之 20；國民健康署補助百分之 80。
3. 專案辦公室收齊款項後，通知申請單位之主治醫師進行檢體包裝。另通知快遞公司前往收件。檢驗費用將視檢驗單位要求，隨檢體或待檢驗完成後再予以付款。

(二) 檢體出口文件準備

由專案辦公室檢附個案委任書、商業發票、非感染性檢體聲明書及國民健康署同意函等資料委託國際快遞公司辦理出口報關手續及寄送事宜。

(三) 聯繫及確認國外檢驗機構檢驗流程及時間

由單一窗口監督運送檢體之過程，並隨時與國外檢驗機構保持聯繫，確保檢體安全到達及檢驗順利進行。

四、 檢驗結果通知

專案辦公室接獲國外檢驗機構之檢驗報告後，登錄統計並逕行通知申請醫院，並由申請醫師向病患解釋結果及遺傳諮詢，若確診為罕見疾病，則申請醫師需至罕病系統進行罕病個案通報。另由專案辦公室定期向衛生福利部罕見疾病及藥物審議會，提報統計成果資料。

五、 檢驗費用核銷

專案辦公室於支付檢驗費用後，將聯絡國外機構，提請其寄送檢驗費用支付證明(payment record 或 receipt)，其收據抬頭(attention)開立為資拓宏宇國際股份有限公司罕見疾病醫療補助計畫專案辦公室(International Integrated Systems, Inc.)

專案辦公室將於收到國外繳費單後，辦理該費用之支付作業；個案總支出費用確定後，再由專案辦公室與病患進行拆帳作業，多退少補。運費則採月結方式繳付國際快遞費用。

參、 其他補助注意事項

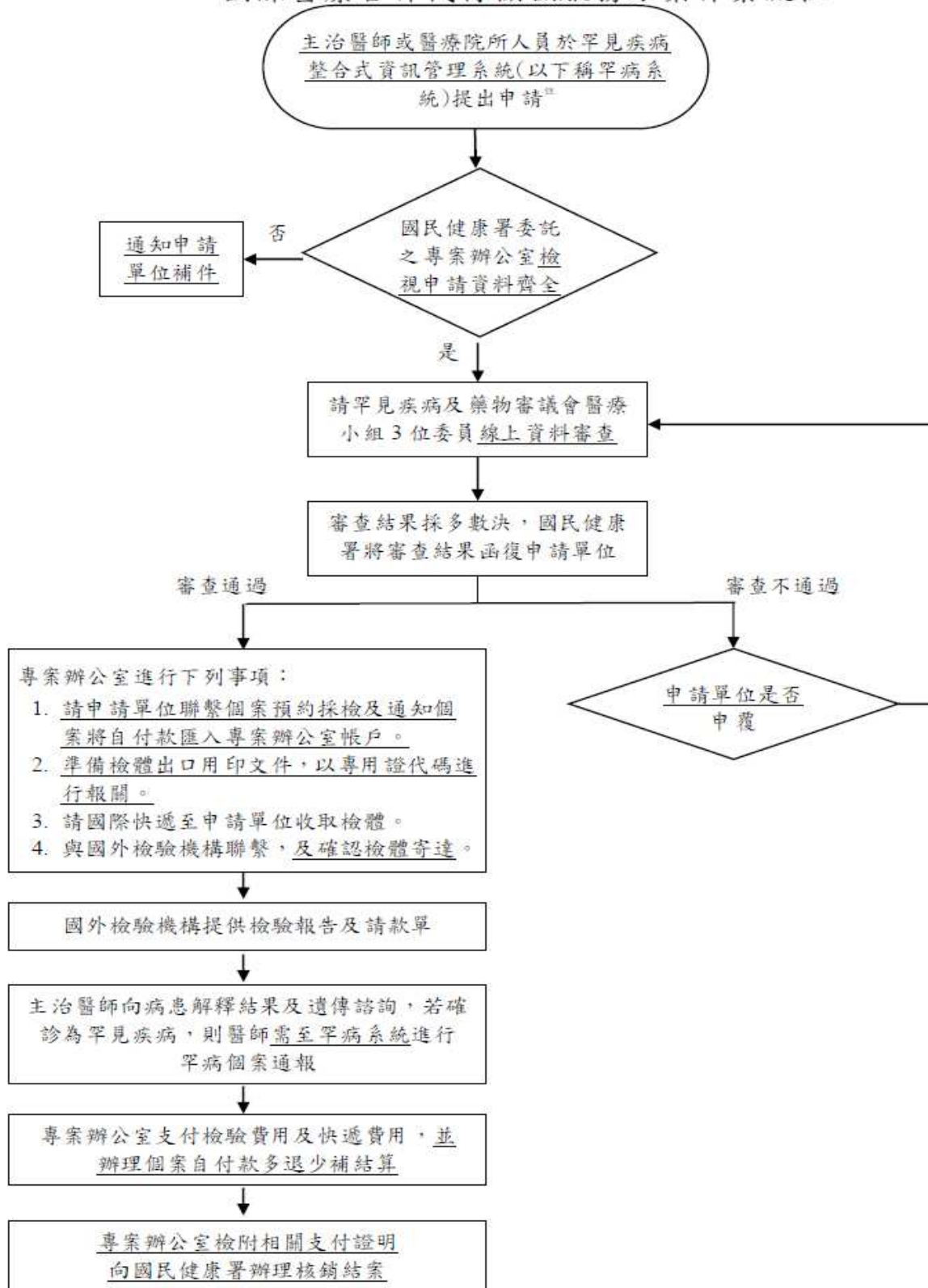
- 一、 同一家庭中，父母及兄弟姐妹中有一人以上具相同症狀，並經臨床診斷確認為罹患同一罕見疾病，以補助一人至國外進行代檢為原則，但為預防疾病發生或為延遲疾病發展而進行之早期檢驗，如產前檢查，不受此限。
- 二、 家庭中第一位診斷出之患者(Proband)，若已藉由 DNA 遺傳檢驗確定

突變點者，則下一胎之產前遺傳診斷宜在國內進行。

- 三、 醫師診治病人，如遇婦女曾孕育罕見疾病患童或其家族罹患有礙生育健康之遺傳性疾病時，應主動瞭解該名婦女之再生育計畫，以及早進行遺傳諮詢及產前檢查相關作業。
- 四、 補助之檢驗項目以經衛生福利部公告之罕見疾病為限，如非屬衛生福利部公告之罕見疾病，須先向國民健康署提出列入罕見疾病之申請。

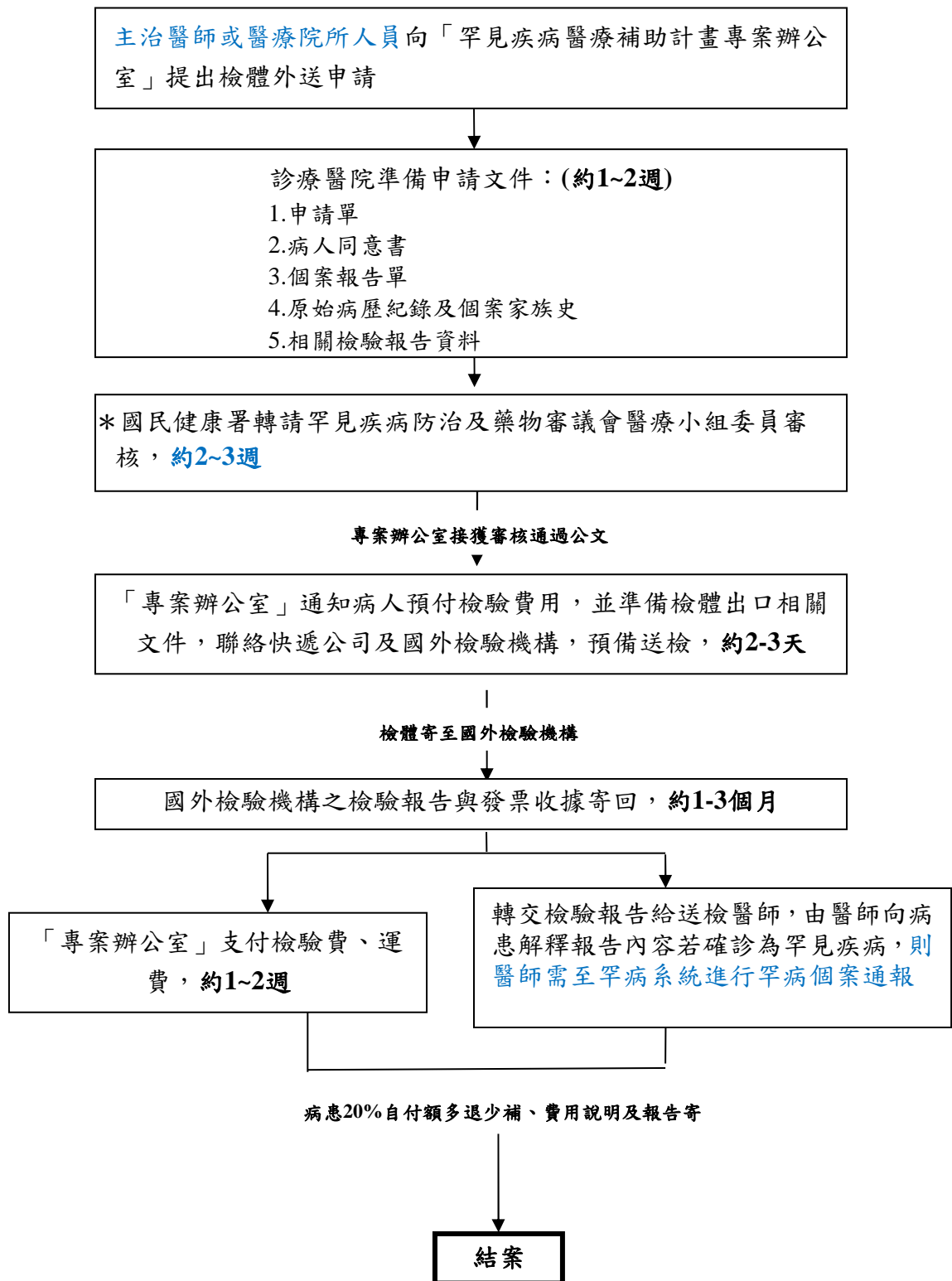
附件 6-2、國際醫療合作代行檢驗服務方案作業流程

國際醫療合作代行檢驗服務方案作業流程



註：申請單位須檢附申請書、病人同意書、個案資料表、病摘、家族史或檢驗報告及其他證明文件等。

附件 6-3、罕見疾病國際醫療合作代行檢驗服務方案流程時間圖
 罕見疾病國際醫療合作代行檢驗服務方案流程時間圖



附件 7、遺傳性表皮分解性水皰症等 3 項罕見疾病原發性皮膚病變病人傷口照護敷料補助作業說明

壹、補助對象：經醫事人員通報之罹患公告罕見疾病「遺傳性表皮分解性水皰症 (Hereditary epidermolysis bullosa)」、「水泡型先天性魚鱗癬樣紅皮症 (Bullous congenital ichthyosiform erythroderma)」或「色素失調症 (Incontinentia pigmenti)」病人合併原發性皮膚病變需長期使用特殊敷料者，且經罕見疾病及藥物審議會或其醫療小組委員與專家審查通過在案之個案。

貳、申請相關規定：

一、**補助標準：**皮膚缺損比例 $\leq 15\%$ ，導致組織損傷，無法短期手術重建，而未符合全民健康保險給付規定者。

註 1:皮膚缺損比例 $>15\%$ ，導致組織損傷，無法短期手術重建者，請依全民健康保險給付規定辦理。

註 2:皮膚缺損比例估算法，成人以 Wallace's rule of nines 評估，小兒與新生兒以 Lund and Browder chart 評估。

二、**補助項目：**經全民健康保險收載之特殊材料品項，且依最新「全民健康保險特殊材料給付規定」屬下列給付規定分類碼之品項：(查詢網址:衛生福利部中央健康保險署首頁/健保服務/健保藥品與特材/健保特殊材料/健保特材品項查詢/健保特殊材料品項網路查詢服務)

(一)A217-1:人工生物化學覆蓋物(ARTIFICIAL BIOCHEMICAL COVERING MATERIAL)

(二)A217-3:人工生物化學覆蓋物(含銀、抗菌)ARTIFICIAL BIOCHEMICAL COVERING MATERIAL(WITH SILVER)

(三)A17-6:人工生物化學覆蓋物(BIOBRANE)

三、補助金額：

(一)每一品項之最高補助金額，依全民健康保險最新支付點數，每 1 點值為新臺幣 1 元計算(查詢網址:衛生福利部中央健康保險署首頁/健保服務/健保藥品與特材/健保特殊材料/健保特材品項查詢/健保特殊材料品項網路

查詢服務)。

(二)低收入戶及中低收入戶為全額補助，其他一般戶病人補助 80%為上限，實際費用未達最高補助金額者，依實際費用補助之。每月最高補助金額如下表：

年 齡	每月最高補助金額		備註
	低收入戶及中低收入戶 (全額補助)	一般戶 (80%補助)	
0 歲~14 歲	18,000 元/月	14,400 元/月	核可有效期限以 3 個月為原則，但若申請第 1 次、3 個月後之第 2 次申請及 6 個月後之第 3 次申請，3 次申請之皮膚缺損比例相差小於 10%，且狀況穩定者，則第 3 次開始核可有效期限延長為 6 個月。
15 歲以上	21,000 元/月	16,800 元/月	

四、申請對象：罕見疾病病人診治之醫事服務機構為申請人。

五、申請作業流程：由診治之醫事機構提出申請，將申請資料寄送至罕見疾病醫療補助專案辦公室，經審查通過後，由衛生福利部(國民健康署)函知醫事機構審查結果。醫事機構於敷料領用或結帳日後 3 個月內，備妥核銷文件寄送罕見疾病醫療補助專案辦公室辦理款項撥付。(詳細流程圖如附件 1)

(一)申請補助文件如下：

1.罕見疾病病人皮膚病變傷口照護敷料補助申請單及其檢附資料(附件 2 及其附表 1~3):

(1)病理切片報告(首次申請時提供)。

(2)病人本次之皮膚缺損比例(成人以 Wallace's rule of nines 評估，小兒與新生兒以 Lund and Browder chart 評估)。

(3)3 個月前之皮膚缺損比例(首次申請免提供)。

(4)6 個月前之皮膚缺損比例(首次及第二次申請免提供)。

- (5)病患之當下身高、體重、換算之總體表面積及皮膚缺損面積。
 - (6)敷料覆蓋面積計算及每月所需之敷料種類與數量申請明細。
 - (7)臨床彩色照片，請提供就診時照片或近一個月內最嚴重之照片作為佐證。
- 2.罕見疾病病人皮膚病變傷口照護敷料補助款申領暨同意書。(附件 3)
 - 3.個案病歷資料(如:病歷摘要、門診紀錄、診斷證明書等)。
 - 4.其他檢附文件(如:低收入戶或中低收入戶證明，需有效期限內)。

(二)申請核銷文件如下:

- 1.罕見疾病病人補助款申領清單。(附件 4)
- 2.罕見疾病病人皮膚病變傷口照護敷料補助款申領暨同意書。(附件 3)
- 3.其他檢附文件(如:低收入戶或中低收入戶身分異動需補附其證明)。

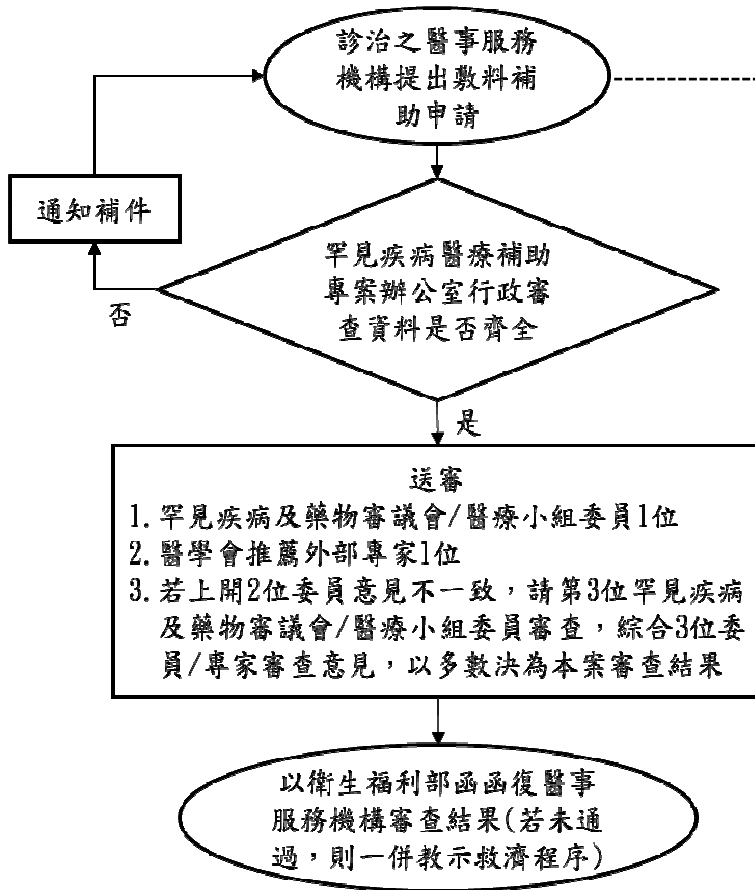
六、其他注意事項:

- (二)本補助方案核准函有效期限以 3 個月為原則，但若申請首次、3 個月後之第 2 次申請及 6 個月後之第 3 次申請，三次申請之皮膚缺損比例相差小於 10%，且狀況穩定，則第 3 次開始核可有效期限延長為 6 個月。
- (三)為避免申請案件延宕，經行政檢視或審查結果文件未齊全之案件，若經通知後逾 3 個月仍未補齊者，則原始申請文件將退還予申請醫事機構，待備齊文件後再行申請。
- (四)核准函有效期限內不得重複申請，若有特殊情況，得申請變更敷料補助內容，經審查通過後予以補助。
- (五)依據病患之傷口狀況，可同時申請補助品項範圍內之不同種類特殊敷料。
- (六)罕見疾病病人若已接受政府或民間單位其他同性質補助或社會保險給付者，不得重複申請本項補助。
- (七)有關申請流程及表格等，請向罕見疾病醫療補助專案辦公室索取或自國民健康署網站下載(網址：<http://www.hpa.gov.tw/>健康主題/健康生活/罕見疾病醫療補助)，罕見疾病醫療補助專案辦公室聯絡資訊如下：
專線電話：(02)2545-9066
傳真電話：(02)2545-9166
地址：(10341)臺北市大同區長安西路 289 號 8 樓-1
專用 email 帳號：rare_disease@iisigroup.com

附件 1、遺傳性表皮分解性水皰症等 3 項罕見疾病原發性皮膚病變病人

傷口照護敷料補助作業流程

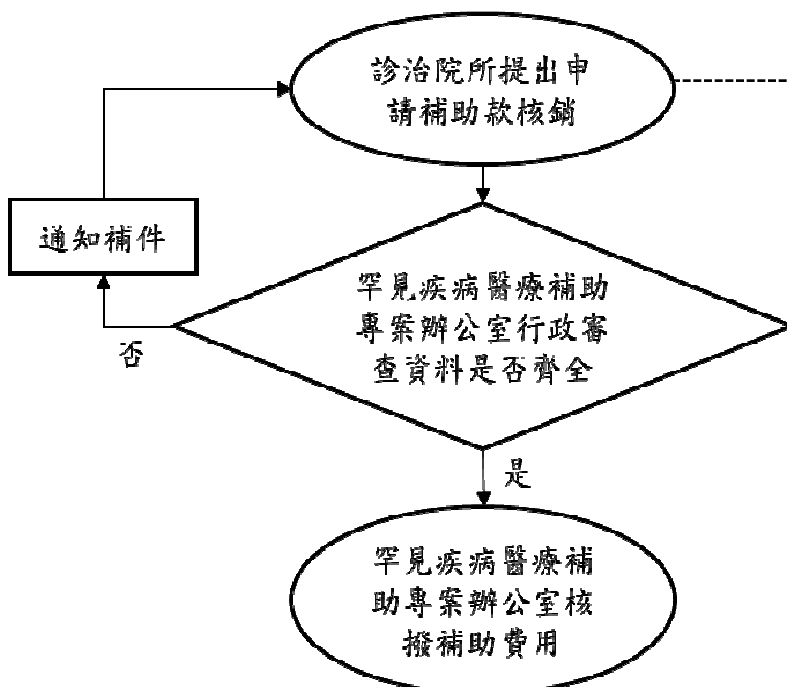
補助申請



申請補助應檢附文件:

1. 罕見疾病病人皮膚病變傷口照護敷料補助方案申請單
2. 皮膚缺損面積及所需敷料數量說明表
3. 敷料覆蓋面積、種類及數量申請明細表
4. 臨床(病灶處)彩色照片
5. 個案病歷資料(如病歷摘要、門診紀錄、診斷證明書等)。
6. 補助款申領暨同意書。
7. 其他證明文件(如低收入戶或中低收入戶證明等)。

補助核銷



1. 核銷應檢附文件:

- (1) 補助款申領清單
 - (2) 補助款申領暨同意書。
 - (3) 其他檢附文件(如:低收入戶或中低收入戶身分異動補附證明)
2. 核可效期以 3 個月為原則，但若申請首次、3 個月後之第 2 次申請及 6 個月後之第 3 次申請，三次申請之皮膚缺損比例相差小於 10%，且狀況穩定，則第 3 次申請開始核可有效期限延長為 6 個月。
3. 請於敷料領用或結帳日後 3 個月內辦理核銷。

附表 1、皮膚缺損面積及所需敷料數量說明表

1. 病理切片報告(如為首次申請，請檢附)

2. 皮膚缺損比例估算：(成人以 Wallace's rule of nines 評估，小兒與新生兒以 Lund and Browder chart 評估)

2-1. 本次皮膚缺損比例：_____

2-2. 前 3 個月之皮膚缺損比例(第 1 次申請者不需填寫)：_____

2-3. 前 6 個月之皮膚缺損比例(第 1 次及第 2 次申請者不需填寫)：_____

3. 所需之敷料種類與數目，計算過程說明：

(一) 皮膚缺損面積計算：

皮膚缺損比例(%) 【A】	推估全部體表面積大小(cm ²) ^註 【B】	皮膚缺損面積(cm ²) 【=A×B】

註:全部體表面積(Mosteller Formula，單位 cm²) = $\sqrt{\frac{\text{身高(cm)} \times \text{體重(kg)}}{3600}} \times 10000$

(參考文獻:N Engl J Med. 1987 Oct. 22;317(17):1098)

(二) 敷料覆蓋面積計算及申請敷料種類與數量明細:請填附表 2。

4. 其他:(無則免填)

附表 2、敷料覆蓋面積、種類及數量申請明細表

品名		(範例) Mepilex Lite				合計
敷料尺寸(cm ²) 【A】		15*15				
每次 更換 敷料 覆蓋 面積 計算	敷料數量【B】	1.5				
	敷料覆蓋面積(cm ²) 【C=A×B】	337.5				
每 月 敷 料 數 量 計 算	換藥次數【D】	30				
	敷料數量【E=B×D】	45				
健保支付點數/單位 ^註 【F】		243/EA				
申 請 補 助 金 額 (每月)	<input type="checkbox"/> 低收入戶、中低收入戶 【=E×F】	-				
	<input checked="" type="checkbox"/> 一般戶【=E×F×80%】	8,748				

註:

1. 最新敷料健保給付價格查詢網址:[衛生福利部中央健康保險署首頁/健保服務/健保藥品與特材/健保特殊材料/健保特材品項查詢/健保特殊材料品項網路查詢服務](#)。
2. 本表若不敷使用，請自行增列。

附表 3、臨床(病灶處)彩色照片

注意事項:

- 1.請提供就診時照片或近一個月內最嚴重之照片作為佐證。
- 2.照片請加註拍照日期或由機構附註日期。
- 3.本表若不敷使用，請自行增列。

附件 3、遺傳性表皮分解性水皰症等 3 項罕見疾病原發性皮膚病變病人
傷口照護敷料補助款申領暨同意書

【本經費由菸品健康福利捐支應】

病人姓名：_____ 出生日期：_____年_____月_____日

身分證號：_____ 聯絡電話：_____

戶籍地址： 縣 鄉鎮 村 鄰 街 段 巷 弄 號 樓
市 市區 里 路

聯絡地址：□同上； 縣 鄉鎮 村 鄰 街 段 巷 弄 號 樓
市 市區 里 路

家庭類別：□一般戶；□中低收入戶；□低收入戶(中低收入戶、低收入戶請檢附證明文件)

以下由醫事服務機構填寫：

1. 申請院所：_____ 病歷號碼：_____

2. 案件類別：

2-1. 新申請案件，申請補助期間_____年_____月至_____年_____月(第 1 次、第 2 次最長 3 個月；第 3 次申請時，若 3 次申請皮膚缺損比例相差小於 10%，且狀況穩定，最長可申請 6 個月)

2-2. 已核可案件:(核准文號:_____)

2-2-1. 申請次別： 第 1 次申請； 非第 1 次申請，為第_____次申請

2-2-2. 本次敷料合計費用：新台幣_____元，其中

申請政府補助費用：新台幣_____元；病人自付金額：新台幣_____元

以下由病人或法定代理人填寫：

病人或法定代理人_____ (立同意書人)，經醫師詳細說明，已充分了解罕見疾病病人皮膚病變傷口照護敷料補助原則，並同意自行負擔敷料費用之 20% (政府補助 80%)。如為中低收入戶或低收入戶則免部份負擔，由政府全額補助。並同意接受診治之醫療機構拍攝本人皮膚病灶照片，作為存檔及申請補助之用。且切結保證並未接受政府或民間單位其他同性質補助或社會保險給付，若有虛報不實，經查明者，願負法律責任，並同意放棄申請資格，及無條件繳回該項補助經費。

個案 (或法定代理人) 簽名：_____

身分證號碼：_____ 與個案關係： 個案本人 法定代理人

中華民國_____年_____月_____日

審核結果註記(此欄由罕見疾病專案辦公室填寫)

本次核定補助金額_____元(核定總額_____元，累計至本次已撥付_____元)

**附件 4、遺傳性表皮分解性水皰症等 3 項罕見疾病原發性皮膚病變病人
傷口照護敷料補助款申領清單**

【本經費由菸品健康福利捐支應】

編號	個案姓名	疾病名稱	核准公文號	品項代碼 (如附表)	數量	領用 年/月	申請補助 金額	家庭類別 1: 一般 2: 中低收入戶 3: 低收入戶
合 計			元					

上列病人經本院醫師診察確認為罕見疾病，經核對其身分證明文件確為其本人，且上列所填各項與使用之品項相同無訛。

填表人：（簽章）

負責醫師：（簽章）

單位主管：（簽章）

說明：

- 核銷應檢附文件：(1)補助款申領暨同意書書、(2)敷料覆蓋面積計算及申請明細表、(3)其他檢附文件(如:低收入戶或中低收入戶身分異動補附其證明)。
- 本表若不敷使用，請自行增列。